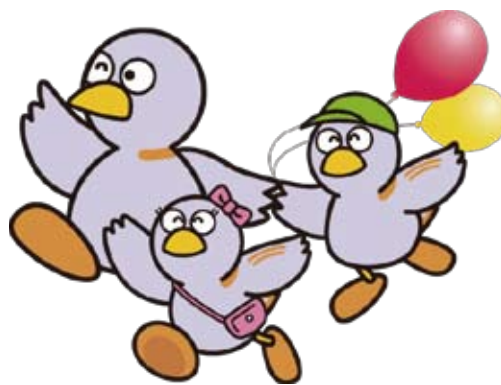


新たな指定難病 筋ジストロフィー



埼玉県のマスコット「コバトン」

埼玉県難病医療連絡協議会

はじめに

平成28年10月25日に行われた埼玉県難病医療連絡協議会講演会（「新たな指定難病筋ジストロフィー」：平成28年度の埼玉県難病医療連絡協議会事業、県民健康センター大ホール）は、第12回目を迎えました。平成17年から始まった埼玉県難病医療連絡協議会事業は、川井充前会長（国立病院機構東埼玉病院前院長）の熱意と努力に引っ張られて皆さんの協力をえながらここまで来たように思います。今回の講演会の企画も川井前会長が取り上げ、そして自らも講演する予定でした。ライフワークである「筋ジストロフィー」が難病の仲間入りをしたことを受けてのことでした。しかし、平成28年9月22日にクモ膜下出血を発症し、翌23日に帰らぬ人となってしまいました。63歳でしたので、まだまだやりたいことや、やってもらわねばならない事も沢山あったように思います。今までの仕事に感謝しつつ、皆さんと一緒にご冥福を祈りたいと思います。

東埼玉病院の副院長、埼玉県難病医療連絡協議会の事務局長として、川井先生と働いてきたものとして、その思いを少しでも伝えて巻頭言にしたいと思います。筋ジストロフィーは難病中の難病の一つですが、患者さんや家族の皆さん、従事する医療者などの努力で、他の難病とは異なる特別な地位を保ってきました。その点に関しては本当に頭の下がる思いですが、最近の医療を取り巻く社会状況ではその形を維持することは難しくなっていたのかも知れません。平成27年1月1日から施行された難病法の枠の中で、同年7月1日に「筋ジストロフィー」も新規196疾患の指定難病の一つになりました。新たに加わった難病の中では最も多くの患者さんをかかえる疾患の一つです。難病に関わる多くの人にこの疾患のことをよく知ってもらいたいという今回の企画でした。

川井先生が担当する予定であった講演は、東埼玉病院で働く3人の弟子がそれぞれの専門に関して力を合わせて行いました。個人的には、やはり川井先生にはかなわない部分と川井先生にはない良い部分もあったように思います。特に、初めてこの疾患に接する参加者にはわかりやすかったように感じました。また、それ以外の講演に関しても、福祉と教育の専門家によるもので、意図されたとおりの期待に違わないものだったと思います。このマニュアルは、その講演内容をまとめたものです。

このマニュアルが、新しい難病である「筋ジストロフィー」の理解に役立ち、患者さんのためになれば、この企画が本当によかったと確認されることになると思います。是非役立てていただければ、幸いです。

平成29年1月31日

埼玉県難病連絡協議会会長
国立病院機構東埼玉病院院長
正田良介

目 次

I 筋ジストロフィーの医療	
小児期に必要な医療とケア～ Duchenne 型筋ジストロフィーを中心に～」 ……	3
国立病院機構東埼玉病院 神経内科 村上 てるみ	
神経内科領域・呼吸障害を中心に ……	17
国立病院機構東埼玉病院 神経内科医長 中山 可奈	
心不全のみかた ……	31
国立病院機構東埼玉病院 難治性疾患部門部長 田村 拓久	
II 筋ジストロフィーの福祉 ……	41
国立病院機構東埼玉病院 療育指導室長 吉田 誠	
III 筋ジス児への教育支援～自主性・主体性を育む取組～ ……	55
埼玉県立川口特別支援学校 教頭 伊藤 泰二	

小児期に必要な医療とケア～ Duchenne 型筋ジストロフィーを中心に～

国立病院機構東埼玉病院 神経内科

村上 てるみ

1 はじめに

小児の筋疾患は乳児期に発症するものから、幼児期から学童にかけて発症するものまで様々である（表 1）。本稿では小児期に発症する代表的な筋疾患について説明し、さらに最も頻度の多い Duchenne 型筋ジストロフィーについては小児期のケアと治療、移行期医療についても説明する。

2 小児期に発症する筋疾患¹⁾ (表 1)

①先天性ミオパチー

骨格筋の構造異常により筋力低下、筋緊張低下を主症状とする遺伝子変異に基づく筋疾患の総称である。先天性ミオパチーには病理学的・遺伝学的根拠に基づき分類された疾患があるが、いずれも非進行性または緩徐進行性の経過を示す。成人になってから症状が明らかになる場合もあるが、多くはフロッピーインファントとして発症し顔面筋罹患、高口蓋の存在、外眼筋麻痺や眼球運動制限、眼瞼下垂などが診断の手がかりとなる。ネマリンミオパチーやミオチューブラーミオパチーでは乳児期から重篤な症状をとる乳児重症型が知られている。確定診断は筋生検により行う。

表 1

		乳児期発症	小児期発症
①	先天性ミオパチー	○	○
②	福山型先天性筋ジストロフィー	○	—
③	筋強直性ジストロフィー	○	○
④	肢帯型筋ジストロフィー	—	○
⑤	ポンペ病	○	○
⑥	Duchenne 型筋ジストロフィー	—	○
⑦	Becker 型筋ジストロフィー	—	○

②福山型先天性筋ジストロフィー (Fukuyama congenital muscular dystrophy: FCMD)

常染色体劣性遺伝を呈し有病率は10万人に1人と言われ、Duchenne型筋ジストロフィーの次に小児期に多い筋疾患である。原因遺伝子はフクチン (*Fukutin*) 遺伝子で第9染色体長腕(9q31)に遺伝子座がある。臨床症状は先天性筋ジストロフィーのほか、大脳形成異常、眼・網膜異常を呈する。新生児・乳児期に呼吸不全や哺乳力低下を呈することは少なく、多くの患者は頸定の遅れで気付かれる。典型例では頸定が7ヶ月前後、座位保持が1歳前後、いざり這いが3歳頃で可能となる。独歩の獲得に至る例は少ないが存在する。重症例では頸定も認められない。運動発達は8歳くらいまでにピークを迎え以後運動機能は退行する。10歳を超えると嚥下機能障害や呼吸筋力低下、心筋症などの合併症の出現が顕著となる。嚥下機能障害に対しては経鼻胃管による経管栄養や胃瘻造設などを考慮する。呼吸障害に対しては10歳台で非侵襲的陽圧換気療法が適応となることが多い。

約半数で熱性けいれんやてんかんを合併する。難治性てんかん合併例では早期に嚥下機能や呼吸機能が低下することもある。

FCMDでは乳幼児期のウイルス感染（特にヘルパンギーナや手足口病などのエンテロウイルス感染症）の回復期に急激な一過性の筋力低下を呈することがある。呼吸筋に筋力低下が及ぶと呼吸不全に陥ることもあり注意が必要である。

誤嚥や窒息、呼吸不全、心不全が予後に大きく関係する。平均寿命は10歳代後半から20歳代前半とされるが、重症型で幼児期の死亡例もある一方で、30歳を超えても生存する例も多く存在し個人差が大きい。呼吸管理や心筋症の治療の進歩により予後は改善している。

③筋強直性ジストロフィー (Myotonic dystrophy: DM)

筋強直（ミオトニア）と多臓器障害を特徴とし進行性筋萎縮と筋力低下を示す遺伝性筋疾患である。常染色体優性遺伝形式を示し、第19染色体長腕に遺伝子座を持つDM1と第3染色体に遺伝子座を持つDM2に分類される。DM2は本邦での報告は数家系で先天型の報告はない。

DM1はミオトニンプロテインキナーゼ (DMPK) 遺伝子の3'非翻訳領域にあるCTGの

3塩基繰り返し配列の異常伸長が原因とである。正常では5～37回だが患者では50から数千回にも及ぶ。一般に繰り返し回数が多いほど重症で早期発症となる。繰り返し配列は世代を重ねるごとに伸長し症状が強くなる「表現促進現象」を認める。異常な繰り返し配列により伸長したDMPK mRNAが核内に蓄積しあらゆる臓器のmRNAのスプライシング異常を生じ結果的に多様な臓器障害を生じる。DM1は発症年齢により成人型、小児型、先天型に分けられる。先天型は周産期には胎動減少や羊水過多を認めることが多い。また出生直後より全身の筋緊張低下を認め、さらに呼吸障害、哺乳障害を呈し人工呼吸管理や経管栄養管理を要する事が多い。患者は顔面筋罹患が著明で上口唇がテント状に開口している。テント状口唇は年齢が上がると顕著になる。新生児期は呼吸障害や哺乳障害のため重症化しやすいが、仮死による影響が少なければ人工呼吸器から離脱できることが多く、3歳までに歩行可能となることが多い。胸部X線写真では片側の横隔膜の挙上（右>左）や肋骨菲薄化、癒合などを認める。血清CKは正常から軽度上昇程度である。先天型は95%以上の例で母親が成人型筋強直性ジストロフィーであることが多く、母親の診察所見が診断の手がかりとなる。10歳以下で発症するものを小児型と定義するが、小児型では先天型に診られるような新生児期の呼吸障害や哺乳障害はなく、知的障害や、注意欠陥他動障害などが主訴となることが多い。注意欠陥多動障害の診断基準を満たせば薬物療法としてメチルフェニデートなどが効果があり、学校生活を円滑に行う助けとなる。また成人型で認められるミオトニア所見は4～5歳頃より認められ乳児期では認めない。

合併症は成人型DMと同様に消化器症状（便秘、下痢、腹痛など）、心筋障害（不整脈や心伝導障害）、眼科的疾患（白内障など）、耳鼻科的疾患（反復する中耳炎）、内分泌（甲状腺機能異常、月経異常や停留睪丸の合併）、睡眠障害など、様々な症状を呈する。

④肢帯型筋ジストロフィー（Limb-girdle muscular dystrophy: LGMD）

主として肩甲帯・腰帯筋と四肢近位筋を侵す進行性筋ジストロフィーの総称であり原因遺伝子は多数報告されている。常染色体優性遺伝形式の病型はLGMD1、常染色体劣性遺伝形式の病型はLGMD2として遺伝子座が同定された順番にアルファベットで分類されている。臨床症状は様々で病型によって呼吸筋罹患や心筋症などの程度は異なる。診断は臨

床所見と家族歴、筋病理所見と骨格筋の免疫組織化学染色などより鑑別し遺伝子検査で確定診断される。歩行可能なうちに呼吸機能が低下している場合には Pompe 病やネマリンミオパチーなどを鑑別にあげる。

④ポンペ病 (Pompe 病)

リソゾーム酵素である酸性 α グルコシダーゼ (glucosidase acid alpha: GAA) の欠損による常染色体劣性遺伝を呈する疾患である。原因遺伝子は GAA 遺伝子で遺伝子座は第 17 染色体 17 長腕 (17q25. 2-q25. 3) である。病型は乳児型と遅発型 (小児型と成人型) に分けられる。乳児型は完全酵素欠損症で心筋と骨格筋が主に罹患する。著明なフロッピーインファントと心肥大、肥大型心筋症、肝腫大を認め、自然経過では呼吸不全、心不全により多くは 1 歳未満で死亡する。遅発型は残存酵素活性があるため緩徐進行性の近位筋優位のミオパチーを呈し、通常心筋は侵されないが呼吸機能検査で肺活量と努力肺活量の低下がみられる。歩行機能が保たれている時期に呼吸不全を認める場合には遅発型 Pompe 病やネマリンミオパチーを疑う。

血清 CK 値は中等度から高度まで上昇するが遅発型では正常範囲内のこともある。骨格筋 CT では病気により CT 値の変化や筋萎縮が認められる。筋病理では筋線維内に酸フォスファターゼ染色陽性の句法が認められ PAS 染色陽性物質 (グリコーゲン) が蓄積している。確定診断は GAA 酵素活性の低下や GAA 遺伝子変異の同定によりなされる。酵素補充療法により乳児型の生命予後が著しく改善し、遅発型でも筋症状の進行が抑制されている。また必要に応じて非侵襲的陽圧換気法や器械的咳介助の導入を行う。

⑤ Becker 型筋ジストロフィー (Becker muscular dystrophy: BMD)

ジストロフィン遺伝子の異常が原因であるが、DMD と異なりジストロフィンには完全には欠損せず不完全な短縮型のジストロフィンが発現している。筋病理では壊死・再生所見を認めるが、ジストロフィンの免疫組織化学染色では DMD と異なり完全欠失ではなく筋細胞膜に Patchy and faint に染色性を認めることが多い。臨床症状は DMD に類似する重症例から高 CK 血症を偶発的に指摘されるまで無自覚な軽症例まで様々である。運動が苦手、

走るのが遅いなどの症状や下腿の筋肥大は頻度の高い症状である。軽症例では運動後の筋痛や有痛性筋けいれんが主訴であることも多い。呼吸障害はDMDに比べ軽微であるが、心機能障害は歩行可能な時期に発症する場合がある。30歳までに心機能障害を呈し不整脈や心不全が主な死因となるため心機能障害については心不全徴候の有無にかかわらず定期的な評価が必要である。

3 Duchenne 型筋ジストロフィー (Duchenne muscular dystrophy: DMD)

I Duchenne 型筋ジストロフィーについて

X連鎖性遺伝で患者は基本的には男児のみであるが、染色体異常がある場合には女児にも発症する。頻度は男児出生3000～4000人に1人、人口10万人に3～5人とされている^{2,4)}。

原因遺伝子はジストロフィン遺伝子で、診断はまずジストロフィン遺伝子に欠失や重複がないかをMLPA (multiplex ligation-dependent probe amplification) 法で検索する。MLPA法で異常が認められなければ筋生検を行い、筋病理で筋線維の壊死と再生、結合組織の増加、免疫組織化学染色で筋線維膜にジストロフィンの欠損を認めればDuchenne型筋ジストロフィーと確定診断できる⁵⁾。確定診断後、ジストロフィン遺伝子のシーケンス解析について検討する。最近では現在開発が進められている遺伝子変異に応じた新たな治療法の適応を検討する上で遺伝子レベルでの確定診断が必須である⁵⁾。

乳児期の発育・発達は正常であり、この時期に臨床症状から本症が疑われることは極めて稀であるが、偶然施行された血液検査で高CK血症が見つかり診断につながる例も多くある。3～5歳くらいに走れない、転びやすい、階段に手すりが必要などの歩行に関する異常により気づかれることが多い。また近位筋や腰帯筋の筋力低下によりGowers徴候を認める。さらに進行すると動揺性歩行も認め多くは10歳前後で歩行不能となる^{5,7)}。歩行不能となっても上肢機能は保たれていることが多い。10歳以後に側弯、呼吸筋力低下、心筋症が出現するがこれらの合併症の出現時期には個人差が大きい。特に心筋症は低年齢で発症し急激に進行することもあり注意が必要である。呼吸筋力低下に対して器械的な咳介助や呼吸不全に対して非侵襲的陽圧換気療法が適応となり、効果を上げている。また、運動

機能が低下したことを本人が自覚する時期（5～6歳頃）よりステロイド療法を行うことで歩行機能の延長だけでなく、呼吸・循環機能の維持、側弯予防に効果を認めている^{4),8)}。ステロイド療法や呼吸管理、心筋症の治療の進歩により平均寿命は30歳を超えている。

II Duchenne 型筋ジストロフィー患者に対するステロイド治療^{4),8),9)}

Duchenne 型筋ジストロフィーの症状進行予防に対するエビデンスが認められている唯一の治療法である。ステロイドの有効性については歩行期間の延長のみならず、心肺機能や側弯の進行抑制なども知られている。ステロイド治療は運動機能が発達している段階では開始せず、運動機能の発達が止まった時期、あるいは低下し始めた時期から開始する。ステロイド治療が開始されると生ワクチンが禁忌となるのでステロイド治療開始までにできるだけ必要な生ワクチンは接種しておくことを勧める。ステロイド治療による主な副作用には**表2**のようなものが挙げられる。ステロイド治療中は副作用予防のため定期的なモニタリングが必要である。副作用が強いと判断した場合はステロイドの漸減を試みる。漸減を繰り返しても副作用の改善が認められずステロイドの効果も副作用が上回る場合は中止を考慮する。副腎不全を予防するためステロイドの減量・中止は段階的に行う。

表2

主なステロイド治療の副作用
①肥満
②行動異常
③骨折リスク増加
④骨粗鬆症
⑤成長障害
⑥免疫機能低下
⑦ステロイド痤瘡
⑧満月様顔貌
⑨高血圧
⑩耐糖能低下
⑪消化管潰瘍
⑫白内障

Ⅲ Duchenne 型筋ジストロフィーのケアと治療^{4), 7), 10)}

①乳児期（無症状期）のケアと治療

妊娠中・出産時にジストロフィン遺伝子異常が原因で生じるトラブルはなく、出生時に異常に気づかれることはない。

運動発達もほぼ正常で他の子とほぼ変わらないが独歩の獲得が1歳6か月から2歳と少し遅れることがある。この時点で Duchenne 型筋ジストロフィーを疑う所見はないが、兄弟がすでに Duchenne 型筋ジストロフィーと診断されている場合や、偶然行った血液検査で高CK血症を認めた場合に診断されることがある。この時期に合併症は存在せず、患児に対する治療は特にないが一般的な予防接種は速やかに済ませておくことを勧める。診断された場合、家族の心理的ケアが必要になる。

②幼児期（歩行可能前期）のケアと治療

幼稚園に入る頃になると Gowers 徴候という腰の筋肉が弱くなるために立ち上がる際、自分の膝やももの部分をたどって起き上がる症状が出現し、歩行時にも揺れるように歩く動揺性歩行が認められる。他児にくらべて転びやすいなどの易転倒性も認められこのような症状がきっかけで病院を受診する患者が多くこの時期に確定診断される患者が多い。

幼児期も合併症の出現はほとんど認めないが、遠足の後や運動会の後など、激しい運動をした後に下腿の筋痛を訴えることが多い。遠足や行事の歳、「足が痛いからやりたくない」などと言えれば甘えているなどと勘違いされ、もっと頑張るように指導されることもある。あらかじめ幼稚園、保育園の先生には Duchenne 型筋ジストロフィーのため、運動をしすぎると筋肉が壊れてしまい筋痛が起きることがあること、本人ができないと訴えているときには無理をさせないよう伝え、協力を依頼する。

ウイルス感染により横紋筋融解症を起こすこともあるためインフルエンザワクチンなどできるだけ接種しておく。

患者に健常兄弟がいる場合、家族は筋ジストロフィーと診断された子ばかりに気がむいてしまい健常な兄弟には我慢を強いてしまうことがある。患者の社会性を育てるためにも、他の兄弟と分け隔てなく育てるように指導する。

③小児期（歩行可能後期）のケアと治療

小学校低学年になると、歩行機能が低下し長距離の移動には車いすが必要となることもある。

6歳を過ぎるとステロイド治療の開始が検討される。ステロイド治療開始後は生ワクチンの接種が困難となるため、速やかにMRワクチンの2回目などを済ませておく。ステロイド治療により歩行期間の延長や呼吸機能の維持、側弯予防などの効果が期待されるが、肥満や多毛、易怒感などの精神症状などの合併症も出現する。肥満は心機能や運動機能にも影響を及ぼすため、適宜栄養指導などを行い肥満にならないように注意する。Duchenne型筋ジストロフィーの約1/3では知的障害や広汎性発達障害や学習障害の合併も多く、小学校低学年では学習面や社会性の問題が目立つことも多い。ステロイド治療開始時期と重なっており、ステロイドによりその問題をさらに助長させてしまうこともある。問題の程度にもよるが、Duchenne型筋ジストロフィーや、その治療の影響で問題が生じていることを学校関係者に説明し理解していただくことが必要である。

本人だけが辛い思いをしていることもあるため学校ではどうしているのか、友達はあるのか、イライラすることはないか、成績はどうかなど具体的に聴取し早めに対応ができるようにする。

合併症である心筋症は10歳未満にも発症することがあるため2年に1回は心エコーを行い心機能を評価する。

④小児期（歩行不能前期）のケアと治療

小学校高学年になるとさらに歩行は厳しくなり、階段昇降もできなくなる。高学年の教室は校舎の2階以上であることも多く、教室の移動が問題となることも多い。エレベーターのない学校などでは移動方法について保護者と学校側が話しあう必要が出てくる。

ステロイド治療は歩行機能を失った後も呼吸機能の維持や側弯の進行予防のため継続することが多い。ステロイドの量は歩行可能期に内服していたものより減量されることが多いが、引き続き肥満には注意する。

この時期は車いすの上で生活している時間が長いため、側弯が進行しやすくなり、股関節

節や膝などの関節拘縮も増悪する。自宅でのストレッチを行うよう指導する。

合併症である心筋症は10歳代より出現することが多いため、10歳を超えたら1年に1回の心機能評価を行う。

引き続き学習や社会性の問題も残存しているが、歩行機能を失う喪失感や他の子との違いを認識し絶望感だけに押しやられないよう、心理面からサポートを行う。また成人期医療への移行も見据え自立や社会性の発達を促す。

必要に応じて臨床心理士によるカウンセリングなどを行い、問題点を明らかにする。

IV Duchenne 型筋ジストロフィー患者の精神発達⁷⁾

Duchenne 型筋ジストロフィー患者に合併する精神遅滞は中枢神経でのジストロフィンの機能不全による症状の一つであり精神発達遅滞の他、自閉症や注意欠陥・多動性障害、学習障害などの発達障害を呈することがある。

Duchenne 型筋ジストロフィー患者の平均IQは80前後でIQ70以下を精神遅滞と定義すると患者の1/3が精神遅滞に分類される。Duchenne 型筋ジストロフィーの診断がつく前に言語発達遅滞で経過観察されている患者もいる。

発達障害では、順番を待てない、授業中に座っていることができない、先生の話途中で遮ってしまうなどの問題行動で相談を受けることが多い。

また、知能は正常であるが、あるタイプの学習が苦手という学習障害の患者もいる。臨床心理士による詳細な知能検査を行い、何が苦手で何が得意であるかを明らかにし、家族の希望があれば学校などにこれらの情報を提供し、患者の特性を踏まえた対応法をしていただけよう依頼する。

さらにステロイド治療を行っている場合に、ステロイドの副作用である行動異常がこれらの症状を助長させることもあるため、早期の対応が必要である。

V Duchenne 型筋ジストロフィー患者の進学⁴⁾

Duchenne 型筋ジストロフィーの患者の1/3では精神遅滞や発達障害などの診断がついており、小学校から特別支援級や特別支援学校へ登校する患者もいる。

それ以外の患者では小学校は普通学校に登校していることが多い。中学校になるとバリアフリーでないという理由や勉強についていけないなどの理由で特別支援学校へ入学する患者もいる。本人の希望が第一優先されるべきではあるが、校内での移動についてなど、学校や市区町村と家族との打ち合わせが必要になる。中学校までは義務教育ということもあり、あまり大きな問題になることはないが、高校の選択には学校側の理解がより必要になる。受験の際には、書字に時間がかかるなどの問題があり、配慮を願う医師の意見書を提出することがある。中学校の時と同様、学校と家族との打ち合わせが必要である。

VI Duchenne 型筋ジストロフィー患者への告知¹¹⁾

告知を行う前に、本人の告知を受けようとする意志があるのか確認し、聞きたくないという場合には急いで告知は行わない。告知を行う場合には、患者に伝える内容や伝える時期、誰が伝えるかなどを、事前に家族と相談する。また告知後に患者を支える環境があることを確認する。これまでの調査では告知を行う時期は歩行困難などの症状が顕著になりある程度の精神年齢に達する小学校高学年の頃が多い傾向だった。また、告知しない場合でも、患者は症状の進行とともに、経過中に病気のことを自然に理解する場合も多く認める。

普段の診療から、患者自身が自分の将来のことを考えられるよう、病状説明を行うよう心がける必要がある。

VII Duchenne 型筋ジストロフィー患者の移行期医療^{4), 12)-16)}

Duchenne 型筋ジストロフィー患者の寿命も以前は 20 歳までしか生きられないと言われていたが、人工呼吸器の進化や心不全治療の進歩に伴い、現在では 40 代の患者さんも増えており、小児期医療から成人期医療への移行期医療が課題となっている。成人診療科へ移行せず、ずっと小児科のままでもよいのではないかという意見もあるが、医学的な理由のみならず、患者の心理的発達を促すためにも成人診療科への移行が望ましいと考えられている。成人診療科への移行を考える時期が、呼吸不全や心不全が進行する時期と重なることもあり、移行時期については考慮が必要である。小児期医療においても移行期医療を見据えて、診断がついたときから、年齢に合わせた診療態度で診察を行い、患者の全身状態が

落ち着いている時期に移行ができることが望ましいと考える。

VIII Duchenne 型筋ジストロフィー患者の家族の心理的ケア^{4), 17)}

幼児期に Duchenne 型筋ジストロフィーと診断がつくことが多く、診断の告知が家族に与えるストレスは大きいものである。診断する際には、今後の経過については一度に全てを話すのではなく、段階を追って説明するのが望ましいと考える。患者の成長発達に希望が持てるよう、家族の理解や受容の度合いに合わせてわかりやすく説明するよう心がける。また、定期的な受診を継続して患者家族とのつながりを保ち、子育ての状況を把握し、困っていることはないかなどこまめに声をかけることが必要である。

患者の成長に合わせて、学校との相談、学校への送迎、日常の介護が必要になる。これらは母親が行っていることが多く、かなり身体的・心理的負担が母親にかかると予想される。母親が鬱状態であったり、将来を悲観してしまい前向きに考えることができなくなると、患者の健全な成長発達が阻害される。母親の心のケアは患者の健全な成長発達のためにも重要である。

決して家族が孤立しないようにフォローすることが大切である。

IX Duchenne 型筋ジストロフィーの患者登録¹⁸⁾

Duchenne 型筋ジストロフィーに関する研究が進み、新しい治療法が開発され、臨床試験・治験が始まっている。Duchenne 型筋ジストロフィー患者の数は非常に少ないため、対象となる患者を速やかにリクルートするためヨーロッパを中心に世界的に患者登録が進んでいる。日本でも臨床試験や治験がスムーズに行われること、それらの情報を患者により早く公平に伝えるため患者登録を行っている。患者登録は医師が行うものではなく、医師の協力を得て患者とその家族の意志で行うものである。患者やその家族に患者登録というシステムがあり、登録するかどうかは自由であることを伝える。

(Remudy: <http://www.remudy.jp>)

文献

- 1) 村上てるみ. 筋疾患. 医学書院; 2016.
- 2) Emery AE. Population frequencies of inherited neuromuscular diseases--a world survey. *Neuromuscular disorders* : NMD. 1991;1(1):19-29.
- 3) Mendell JR, Shilling C, Leslie ND, et al. Evidence-based path to newborn screening for Duchenne muscular dystrophy. *Annals of neurology*. 2012;71(3):304-313.
- 4) 日本神経学会、日本小児神経学会、国立精神・神経医療研究センター. デュシャンヌ型筋ジストロフィー 診療ガイドライン 2014. 2014
- 5) 埜中征哉. 臨床のための筋病理 第4版. 日本医事新報社; 2011.
- 6) Brooke MH, Fenichel GM, Griggs RC, et al. Duchenne muscular dystrophy: patterns of clinical progression and effects of supportive therapy. *Neurology*. 1989;39(4):475-481.
- 7) Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *Lancet neurology*. 2010;9(1):77-93.
- 8) Griggs RC, Moxley RT, 3rd, Mendell JR, et al. Prednisone in Duchenne dystrophy. A randomized, controlled trial defining the time course and dose response. Clinical Investigation of Duchenne Dystrophy Group. *Archives of neurology*. 1991;48(4):383-388.
- 9) Sienko S, Buckon C, Fowler E, et al. Prednisone and Deflazacort in Duchenne Muscular Dystrophy: Do They Play a Different Role in Child Behavior and Perceived Quality of Life? *PLoS Curr*. 2016;8.
- 10) Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care. *Lancet neurology*. 2010;9(2):177-189.
- 11) 高田紗英子、須山未菜、岩田優子、他、. 筋ジストロフィーという病の告知に関する総合的研究 研究成果報告書. 平成 21 年度 厚生労働省精神・神経疾患研究委託費

筋ジストロフィーの集学的治療と均てん化に関する研究. 2009.

- 12) 本田雅敬. 移行医療への先駆的な取り組み—学会の取り組みと施設の取り組み—. *小児科臨床*. 2016;69:495-503.
- 13) 厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会. 難病の医療提供体制の在り方について (報告書). 2016.
- 14) 窪田満. 慢性疾患をもって成人に至る子どもや青年に提供される医療環境—現状と課題. *日本医師会雑誌*. 2015;143:2101-2105.
- 15) 本田雅敬. 小児腎不全患者の成人への移行と成人施設への行こう. *日本小児腎不全学会雑誌*. 2015;35:40-45.
- 16) 横谷進, 落合亮太, 小林信秋他:. 小児期発症疾患を有する患者の移行期医療に関する提言. *日本小児科学会雑誌*. 2014;118:98-106.
- 17) (独) 国立精神・神経医療研究センター研究グループ. *デュシェンヌ型筋ジストロフィーのお子さんを持つ家族のためのガイドブック*. 2011.
- 18) 国立精神・神経医療研究センター 神経・筋疾患患者登録 Remudy. 2016.

—神経内科領域・呼吸障害を中心に—

国立病院機構東埼玉病院 神経内科医長

中山 可奈

<はじめに>

本稿では、まず、神経内科領域の主な筋ジストロフィーの病態を簡単に説明する。次に、筋ジストロフィーの合併症として、予後に最も関わる呼吸障害について述べ、その治療法を説明する。

<神経内科領域の主な筋ジストロフィー>

「筋ジストロフィー」とは、「筋線維の壊死を主病変とし、進行性の筋力低下をみる遺伝性疾患である。」と定義されている¹⁾。2015年7月1日から指定難病として、医療費助成が開始された。希少疾患であり、推定患者数 約 25,400 人とされている。50 以上の原因遺伝子が解明されているが、根本的な治療は未確立である。

筋ジストロフィーには、様々な病型がある。小児期に発症するものには、デュシェンヌ型

表1: 代表的な筋ジストロフィー

病名	遺伝形式	性別	発症率	発症年齢	歩行不能年齢	合併症	治療	平均寿命
ジストロフィン異常症 Duchenne型 (DMD)	性染色体劣性 (母がヘテロ接合体) 1/3は突然変異	男性	男児出生 3000-5000人に 1人	幼児	10歳前後	呼吸不全 心不全 嚥下障害 消化管障害	将来的には遺伝子治療 人工呼吸療法 内服薬 経管栄養	33-34歳 (未治療では20歳前)
Becker型 (BMD)	性染色体劣性 (母がヘテロ接合体)	男性		幼児～ 中年	15歳以降	心不全 (拡張型心筋症) 呼吸不全	内服薬、ペースメーカー 米国: 心臓移植の対象 人工呼吸療法	個人差あり 心不全が予後を左右
筋強直性 ジストロフィー (MyD)	常染色体優性	男女	人口10万人につき 5人 成人型でもっとも多い	成人 20~40歳代	個人差あり	嚥下障害 呼吸不全 不整脈 心不全 糖尿病 高脂血症 腰痛 など	経管栄養 人工呼吸療法 ペースメーカー 内服薬、対症療法 将来的には遺伝子治療	60歳前後

筋ジストロフィー（Duchenne muscular dystrophy:DMD）、先天性筋ジストロフィー（福山型など）があげられる。成人になってから、症状が目立ってくるものには、筋強直性ジストロフィー（myotonic dystrophy:MyD）顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー、肢帯型筋ジストロフィーなどがある。この中でも、代表的な疾患であるジストロフィン異常症（DMD およびベッカー型筋ジストロフィー :Becker muscular dystrophy:BMD、女性ジストロフィン異常症）と筋強直性ジストロフィーについて説明する（表 1）。

(1) ジストロフィン異常症

1) DMD と BMD

ジストロフィンとは、骨格筋や心筋の細胞膜と細胞骨格を結びつけることによって細胞膜の安定性に関与する蛋白である。ジストロフィン異常症には、DMD と BMD の 2 種類がある。ジストロフィン遺伝子は X 染色体（Xp21）に存在するため、性染色体劣性遺伝形式をとる。そのため、発病者は原則として男性のみである。患者の 2/3 が母親由来、1/3 が突然変異とされている。DMD の発病頻度は、男児出生 3000 ～ 5000 人に 1 人、BMD はその 1/5 ～ 1/10 とされている。

DMD の病態は、ジストロフィンの完全欠損による進行性の筋細胞壊死の結果生じた全身の筋力低下である。3 歳～ 5 歳ごろに下肢筋力低下が出現、10 歳前後で歩行不能となる。その後、脊柱変形や全身の筋力低下は進行し、寝たきりの状態となる。呼吸不全、心不全治療で延命が図られるようになり、嚥下障害が顕性化し、経管栄養を行う患者が増加している。その他の消化管合併症として、急性胃拡張（上腸間膜動脈症候群）、便秘がある。気胸の合併も多く、自覚症状が無のまま発症していることもある。患者の高齢化に伴い、終末期の腎不全が目立ってきている²⁾。未治療の状態での自然経過では 20 歳以前に死亡する難病であるが、支持療法（とくに人工呼吸療法）、介護方法、福祉サービス等の進歩により、延命が図られるようになった。全国の筋ジストロフィー病棟入院 DMD 患者の死亡時平均年齢は、平成 12 年には 26.7 歳、22 年には 35.1 歳となり、現在では 40 歳代の患者も多くなっている³⁾。

希少疾患である DMD 医療の標準化、現時点での最善の支持療法をまとめた「デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン 2014」（編集「デュシェンヌ型筋ジストロフィー

診療ガイドライン」作成委員会（委員長 川井 充）が刊行されている⁴⁾。本稿では、このガイドラインにできるだけ、基づいてまとめる。

一方、BMDは、いわゆる「良性型」とされていた型である。ジストロフィン量の減少（正常の10～30%）を認めるが、発現はしているため、一般に筋症状はDMDより軽症、歩行不能年齢は15歳以降である。歩行不能年齢が成長期以降であるため、脊柱変形は通常認められない。DMDと同様の症状を認めるが、特に心不全（拡張型心筋症）に注意が必要である⁵⁾。

2) 女性ジストロフィン異常症

女性ジストロフィン異常症（女性ジストロフィン症）について説明する⁴⁾。

ジストロフィン、ジストロフィン遺伝子はX染色体（Xp21）に存在するため、母親由来の遺伝形式をとる（性染色体劣性遺伝形式）。遺伝子変異を有する個体を「保因者」としていたが、近年は、「女性ジストロフィン変異保有者」「ヘテロ接合体」「発症保因者」は、「女性ジストロフィン異常症」「女性ジストロフィン症」とすることが多い。ヘテロ接合体（保因者）は、ジストロフィンパチー患者の母方祖母、母、母方姉妹、患者の姉妹、患者の娘、女性の孫等である。BMD患者では、子供を儲ける場合も多いが、男子は全員非BMD、女子は全員ヘテロ接合体である。そのため、BMD患者の娘が生んだ男子がBMDである（孫の代で発症）こともある。

「女性ジストロフィン変異保有者（ヘテロ接合体、保因者）は発症しない」という考えは、過ちである。症状は、加齢とともに増加する傾向がある。主な症状は、高CK血症 約50～80%、骨格筋症状：筋痛、筋疲労、筋力低下、筋萎縮 約3～26%、心筋障害（拡張型心筋症） 約8～18% 等である⁴⁾。また、中枢神経症状を有する者も多く、知的障害、学習障害、精神症状などのため、通常のコミュニケーションが取り難いこともある。フォローアップとしては、定期的な健診、とくに心機能評価が必要である。成人以降は少なくとも5年に1回評価することが望ましい。

女性ジストロフィン異常症の問題点としては、とくにDMD患者の母、母方祖母の場合、育児・介護の負担に加え、保因者であることの心理的負担がある。適切な福祉サービスおよび、遺伝カウンセリング、心理カウンセリング等を受けられるような配慮が必要である。

女性ジストロフィン異常症は、指定難病「筋ジストロフィー」に含まれるので、診断基準・重症度を満たす場合は申請できる。

(2) 筋強直性ジストロフィー

筋強直性ジストロフィー（MyD）は、20～40代ごろに発症する全身の筋萎縮・筋力低下、筋強直（ミオトニア）、多系統臓器の病変を認める筋疾患である。有病率は人口10万人につき、5人程度であり、成人発症の筋ジストロフィーでは最も多いとされている。白内障、禿頭程度で疾患に気付かないまま、天寿を全うする軽症から、出生時より重篤な症状をきたす先天性まで症状の発現には個人差がある。その理由は、疾患の原因である DMPK 遺伝子にある CTG リピート（塩基配列）の異常延長の長さが個人によって異なり、重症度と関連していることである。正常人の CTG リピート繰り返し単位は5～35回であるが、MyDでは、50回以上数千回にも延長する。この繰り返しの長さは、親から子に遺伝をして世代を経るたびに長くなっていく（表現促進現象）。とくに、最重症である先天性 MyD は、軽症の母親から遺伝している場合がほとんどで、児が診断されて、初めて母が同病だとわかる場合も多い。また、小児期から知的障害が目立ち、知的障害者施設で過ごしている MyD 患者が、中年に至って筋力低下が出現して、MyD と診断されることもある。MyD 患者の家族には、突然死をしたり、肺炎で急死したりしている方も多く、おそらく同病と推測されるが、生前には診断されていない。このように、比較的均一な経過をたどる DMD と比べて、MyD 患者は、様々な経過をたどることや、疾患の特徴として病識が低いため、医療機関を受診しない方も多い。また、周りの方の働きかけで、ようやく専門医療機関を受診する患者や受診していても途中で中断してしまう患者も多く、福祉関係者、在宅医療関係者、保健所、行政機関等の関わりが大切と考えられる。

症状としては、ミオトニアのため手指が上手く使えない（物をにぎると離せない）、首下がりがり、前かがみの姿勢でペタペタと歩く歩行障害、転びやすい等の筋症状が出現し、徐々に進行して歩行不能、中年以降に車いすの生活になることが多い。また、前頭部禿毛、斧様顔貌、白内障、難聴、独特な鼻声など特徴的な症状があるため、外見からある程度診断することが可能である。

嚥下障害、呼吸不全、心不全、心伝導障害、消化器障害だけでなく、糖尿病、高脂血症

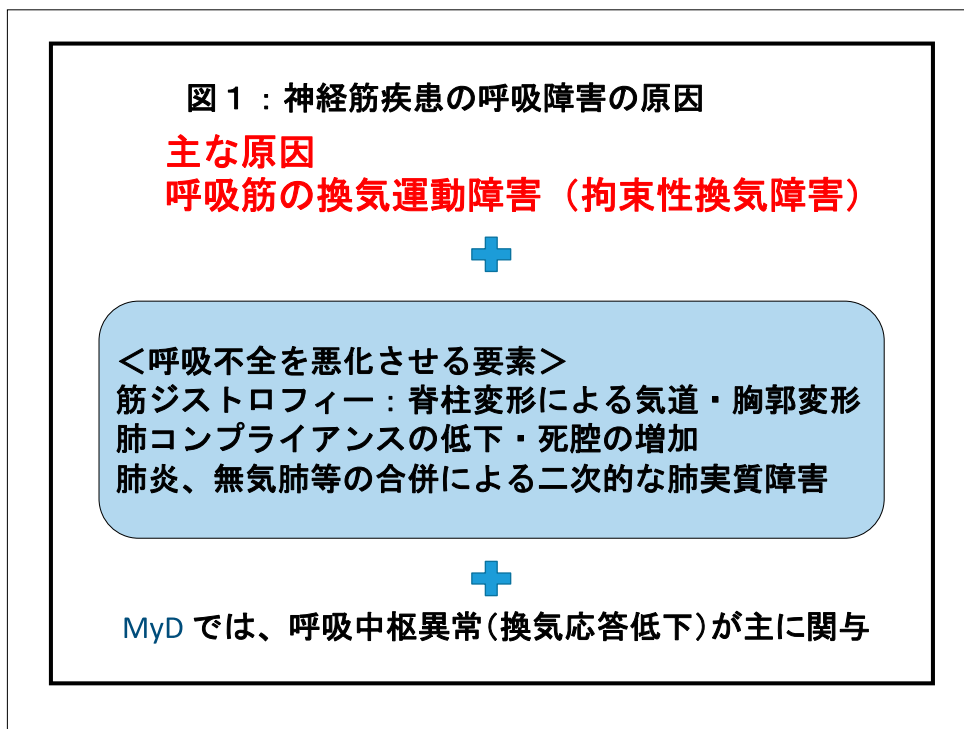
等が合併する。また、腫瘍が発生しやすく、脂肪腫、耳下腺腫瘍、子宮筋腫等良性腫瘍や、悪性腫瘍の定期的な検診が必要である。

中枢神経系の異常があることは、以前から知られており、独特な性格、例えば無気力・無関心／楽観的、うつ的、回避的、強迫的、偏執的等の性格変化が目立つ。知的障害、認知症、高次脳機能障害なども認められ、その症状は進行する。身体症状よりも精神的症状が先行する患者もおり、医療や介護を困難にする要因となる⁶⁾。

MyDの根本的治療は開発中であり、ジストロフィノパチーと同様に現時点では、合併症に対する支持療法が中心となる。全国の国立病院機構ジストロフィー病棟入院 MyD 患者の死亡時平均年齢は、平成12年は59.0歳、22年は59.1歳と変化が無かった。明らかな延命が図られているDMDと比べて、全身病であるための治療の難しさがある。死因は呼吸器感染症、呼吸不全が半数以上を占めていた⁷⁾。

< 神経筋疾患の呼吸障害 >

筋ジストロフィー、筋萎縮性側索硬化症を代表的疾患とする神経筋疾患では、全身の筋力低下を認め、呼吸筋筋力低下、筋疲労による換気運動障害（拘束性換気障害）による呼吸障害をきたす（図1）。筋ジストロフィーの呼吸障害は、進行性かつ非可逆性であるため、



生命予後を決定する重要な因子となる。筋ジストロフィーの呼吸不全を悪化させる要素としては、脊柱変形による気道・胸郭変形による換気不良からの肺コンプライアンスの低下、死腔の増加がある。また、筋ジストロフィーだけでは肺実質障害をきたさないが、肺炎、無気肺等の合併による二次的な肺実質障害が呼吸不全を悪化させる。

筋ジストロフィーの中でも、MyD は、呼吸不全の原因として、呼吸筋筋力低下に加え、呼吸中枢異常（換気応答低下）が主に関与している⁸⁾。MyD 患者では、臨床的に呼吸障害が軽度でも日中の傾眠傾向が認められ、ナルコレプシーと同じ覚醒系の異常が考えられている。そのため、呼吸不全状態となっても、MyD 患者が呼吸苦等を訴えることは少なく、人工呼吸療法等呼吸不全治療を積極的に受け入れることができないことが多い。前述した通り、現在でも死因に呼吸不全、呼吸器感染症が多いのはそのためである。近年は、非侵襲的人工呼吸療法を MyD でも、多くの患者が行うようになってきているが、その効果については今後の結果を待ちたい。

<ジストロフィン異常症（主に DMD）の呼吸障害>

(1) 国立病院機構東埼玉病院神経内科外来・療養介護病棟でのジストロフィン異常症患者の呼吸障害

表2：当院外来DMD患者の内訳

年齢	患者数(名)	人工呼吸器使用患者(名)		
		総数	TPPV	NPPV
50代	1	1 (100%)	1	0
40代	4	4 (100%)	3	1
30代	20	19 (95%)	11	8
20代	45	40 (88.8%)	9	31
10代	43	10 (23.3%)	0	10
10歳未満	3	0	0	0

在宅DMD患者は、高齢、重症化している。

国立病院機構東埼玉病院でのジストロフィン異常症患者の呼吸障害治療の現状についてまとめた。当院外来を受診したジストロフィン異常症患者数（2015年10月1日から2016年9月30日）は、DMDが116名、BMDが69名だった（表2）。DMD患者の年齢別内訳は、51歳1名、40代4名、30代20名、20代45名、10代43名、10歳未満3名であった。そのうち、在宅人工呼吸療法患者74名（63.79%）であり、20代以上では、ほぼ全員が使用していた。人工呼吸療法の内容は、気管切開陽圧式人工呼吸療法（tracheotomy positive pressure ventilation：TPPV）24名、鼻マスクによる人工呼吸療法（non-invasive positive pressure ventilation：NPPV）50名だった。一方、BMD患者の年齢別内訳は、65歳以上（高齢者）4名、60～64歳3名、50代10名、40代11名、30代13名、20代45名、10代6名、10歳未満3名と疾患の特徴を反映して年齢に幅があった。そのうち、人工呼吸療法を行っている患者は数名であり、呼吸障害は軽度であった。

表3：国立病院機構東埼玉病院療養介護病棟入院患者
（2016年10月1日）

	患者数 (名)	人工呼吸器使用者 数(名)			経管栄養 数(名)
		総数	TPPV	NPPV	
DMD	69	62	44	18	39
BMD	6	2	1	1	2
MyD	23	4	0	4	6
LGMD	7	3	1	2	2
FSHD	2	1	0	1	0
FCMD	4	2	1	1	3
その他筋 ジス	5	4	1	3	1
合計	116	78	48	30	53

LGMD:肢帯型、FSHD:顔面肩甲上腕型、FCMD:福山型

当院療養介護病棟に入院している筋ジストロフィー患者は、116名である（表3）。疾患別内訳は、DMD69名、BMD6名、MyD23名、肢帯型筋ジストロフィー7名、顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー2名、福山型先天性筋ジストロフィー4名、その他5名だった。DMD患者のみの年齢、人工呼吸療法使用について、くわしくまとめた（表4）。52歳1名（NPPV使用）、40代18名（うちTPPV15名、NPPV2名）、30代25名（TPPV17名、NPPV8名）、

表4: 当院療養介護病棟入院中DMD患者の内訳

年齢	患者数(名)	人工呼吸器使用患者(名)		
		総数	TPPV	NPPV
50代	1	1 (100%)	0	1
40代	18	17 (94.4%)	15	2
30代	25	25 (100%)	17	8
20代	22	19 (86.4%)	12	7
10代	3	0	0	0
10歳未満	0	—	—	—

入院DMD患者は、外来患者より高齢、重症化している。

20代22名（TPPV12名、NPPV7名）、10代3名（全員人工呼吸療法なし）の状況だった。40代患者やTPPV患者が外来患者より多く、重症、高齢化していることがわかった。

(2) ジストロフィン異常症（とくにDMD）の呼吸障害と治療

DMDの呼吸障害は、呼吸筋筋力低下・萎縮による換気障害が主病態であり、それに胸郭変形による気道変形と死腔の増加が加わる。呼吸不全の初期は、夜間の低酸素血症がほとんど目立たず、食事時の酸素飽和度低下であることが多い。その後、呼吸障害が進行すると、REM睡眠期の呼吸が浅く、不規則になり、一致して、酸素飽和度低下が出現する。夜間の低酸素血症、高二酸化炭素血症が進行すると、早朝の頭痛、覚醒が悪くなる、食欲不振、体重減少、全身倦怠感などの症状が認められる。

石原らのDMDの呼吸不全病期分類（1985年）は、動脈血液ガスのPaCO₂を指標に用いている⁹⁾。潜在性呼吸不全障害期は、PaCO₂ 45Torr未満、呼吸不全初期 45 Torr以上 50 Torr未満、呼吸不全中期 50 Torr以上 60 Torr未満、呼吸不全末期 60 Torr以上に分類している。PaCO₂が60Torr以上の呼吸不全末期になると、未治療では平均余命が半年である。現在でも、夜間の高二酸化炭素血症、低酸素血症を知るために、動脈血液ガス検査（とくに早朝安静時）は、有用である。

しかし、動脈血液ガス検査は、あくまでも一時点での結果に過ぎないため、終夜経皮的

血液酸素飽和度測定が必要と考えられる。それに着目した評価方法が、川井ら「夜間低酸素指数 (nocturnal hypoxia index : NHI)」(1995 年) (表 5)¹⁰⁾ である。NHI 130 以上が、夜間酸素飽和度 90%以下の時間の割合が 20%以上とほぼ一致するため、夜間人工呼吸器導入の目安となる。DMD 患者で NHI と%肺活量 (VC) を対比したところ、% VC が 20%以下になる頃から NHI が上昇し始める。そのため、% VC が 20%以下になる頃より、夜間の人工呼吸器導入を見据えた終夜経皮的血液酸素飽和度測定を行う。

表 5 : 「夜間低酸素指数 (nocturnal hypoxia index : NHI)」
(川井ら 1995)

夜間低酸素指数 (nocturnal hypoxia index : NHI)
 = (95% ≥ SaO₂ > 90% となる時間のパーセント)
 + (90% ≥ SaO₂ > 85% となる時間のパーセント) × 2
 + (85% ≥ SaO₂ > 80% となる時間のパーセント) × 3
 + (80% ≥ SaO₂ > 75% となる時間のパーセント) × 4
 + (75% ≥ SaO₂ > 70% となる時間のパーセント) × 5
 +

NHI130以上が夜間SaO₂ ≤ 90%となる時間の割合が20%以上と関連する。

正常な換気を保つためには、胸郭可動域と肺の伸張性を維持すること、気道を清浄に保つこと、必要時換気補助を行うことが重要である。

胸郭可動域と肺の伸張性を維持するためには、呼吸不全初期より呼吸リハビリテーションを行う¹¹⁾。その際、過負荷は、筋線維の壊死をきたし、病状を進行させるので、注意が必要である。また、気道を清浄に保つため、エア・スタッキング法や排痰介助方法を呼吸リハビリテーションと並行して行う。排痰介助方法には、徒手による介助法や、器械 (排痰補助装置) を利用した介助方法がある (図 2)。カフアシスト[®] は、気道に陽圧をかけて、肺を広げた後、急激に陰圧をかけ、排痰させる。2010 年から、在宅人工呼吸療法を行っている神経筋疾患患者に対し、排痰補助装置を使用した場合は、排痰補助装置加算が算定でき、自宅でも実施できるようになった。

図2:MI-E:器械による咳介助



カフアシストE70®
PHILIPS社

操作画面

換気補助を行うためには、人工呼吸療法を行う。適切な時期に適切な人工呼吸療法を行い、状態に応じて、使用方法や人工呼吸器機種・設定等を変更していく。

DMD では、人工呼吸療法の進歩が、患者の延命、QOL 向上に大きく関与している。当院では、1984 年に体外式陰圧人工呼吸療法を開始し、呼吸不全の改善には効果を認めたが、体幹を金属製のグリッドでおおわれ、常にベッド上仰臥位で治療を受ける方法であった。現在では、人工呼吸器は高性能小型化され、電動車いすに搭載して移動することができる。快適になることで、人工呼吸器に依存して生命を維持していることを忘れがちになるが、QOL の向上は、リスクの増加と背中合わせであることを患者・医療者は、自覚する必要がある。

筋ジストロフィーの人工呼吸療法は、NPPV を第一選択とする。NPPV の開始時期は、症状、診察所見、呼吸機能検査、酸素飽和度モニター、動脈血液ガス検査の結果から判断する（表 6）¹²⁾。当初は夜間のみの使用で自覚症状が改善するが、症状は進行性であるので、最終的には終日人工呼吸療法を必要とする。NPPV の欠点は、気道確保ができないことや、開口等によるエアリークが増えた場合に対応できないことである。気道確保が必要な緊急時や、NPPV を使用していても呼吸不全が進行した場合は、TPPV を選択する。DMD 患者では、呼吸不全治療は必須であり、人工呼吸療法と共に生活していくことになる。

表6:NPPVの主な適応

- 慢性肺胞低換気(肺活量30%以下の場合はハイリスク)で症状を認める。
 - 昼間にSpO₂低下(94%以下)・高炭酸ガス血症(45mmHg以上)。
 - 睡眠時のSpO₂が92%未満になることが4回以上か、全時間の4%以上。無呼吸低呼吸指数が10/時間以上。
 - 肺活量が50%以下に低下していて、睡眠時の経皮(または呼気終末)CO₂が上昇(45mmHg以上)していて、睡眠時のNPPVを試しに使うことで、睡眠時の高炭酸ガス血症が改善し、体調が改善すると自覚可能な場合。
- ※起床時の頭痛、体重減少、食欲不振等の症状があれば、早めに使用を開始する。

< 在宅人工呼吸療法 >

在宅人工呼吸療法を開始するためには、本人、家族の在宅療法の意思を確認することが必要である。在宅療養を希望された場合は、診療体制、看護体制、家庭内介護体制、物品供給体制、緊急時体制などを整え、退院に向けて調整する(表7)。

表7:在宅人工呼吸療法への準備

- (1)本人・家族への在宅療養への意思を確認する
- (2)在宅療養に向けて、準備を行う

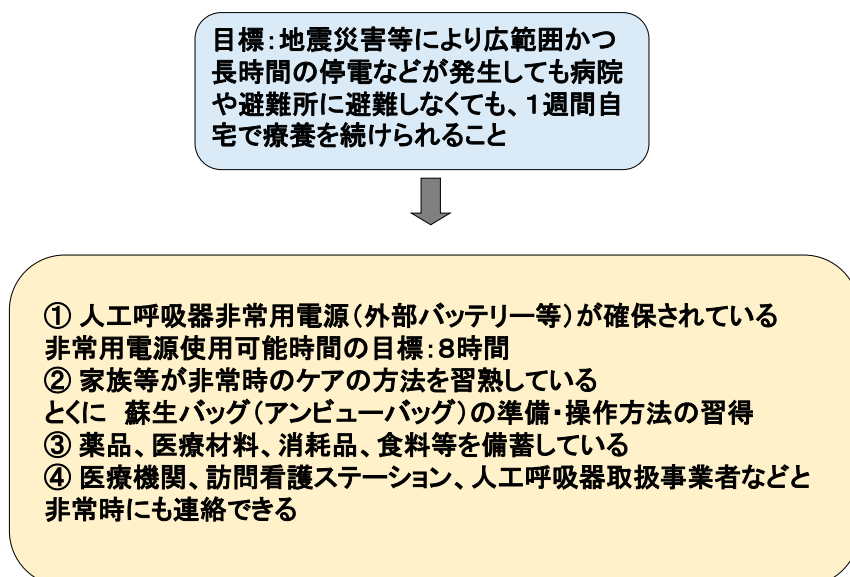
- ・診療体制:地域のかかりつけ医、専門医療機関
- ・看護体制:訪問看護と医療機関看護の連携
- ・家庭内介護体制:福祉サービスの利用

家族(介護者)の十分なケア能力
介護者の確保、環境整備
経済的基盤の確立

- ・物品供給体制
- ・緊急時体制:急変時、機械トラブル、災害等

在宅人工呼吸器療法患者は、災害時に自宅で過ごす準備が必要である（図3）¹³⁾。地震災害等により広範囲かつ長時間の停電などが発生しても病院や避難所に避難しなくても、1週間自宅で療養を続けられることを目標とする。人工呼吸器非常用電源（外部バッテリー等）が、8時間以上確保されている。家族等が非常時のケアの方法（とくに 蘇生バッグ（アンビューバッグ）の準備・操作方法の習得）を習熟している。薬品・医療材料・消耗品・食料等を備蓄しておく。医療機関、訪問看護ステーション、人工呼吸器取扱事業者などと非常時にも連絡できるようにしておく。

図3:在宅人工呼吸器療法患者が災害時に自宅で過ごす準備



<参考文献>

- 1) 埜中征哉:筋ジストロフィーとは .Clinical Neuroscience 2016;34:264-265.
- 2) 松村剛、齊藤利雄、藤村晴俊、他 :Duchenne 型筋ジストロフィー進行例では腎機能障害が多い .臨床神経 2012;52:211-7.
- 3) 齊藤 利雄 畠田羅勝義 川井充 :国内筋ジストロフィー専門入院施設における Duchenne 型筋ジストロフィーの病状と死因の経年変化（1999年～2012年）.臨床神経 2014;54:783-790
- 4) 日本神経学会、日本小児神経学会、国立精神・神経医療研究センター 監修、「デュシ

- デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン」作成委員会 編集. デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン 2014. 東京: 南江堂 ;2014.
- 5) 谷田部可奈、川井充: 筋ジストロフィー [Duchenne/Becker (ジストロフィノパチー)]. *Clinical Neuroscience* 2014;32:1426-1427.
 - 6) 松村剛: 筋疾患における中枢神経系障害の重要性. *BRAIN and NERVE* 2016;68:109-118.
 - 7) 齊藤利雄、冨田羅勝義、藤村晴俊、他: 筋ジストロフィー病棟入院患者データベース. 厚生労働省精神・神経疾患委託研究開発費「筋ジストロフィーの集学的治療と均てん化に関する研究」平成 22 年度研究成果報告書 論文集 - 1- 論文集 - 5, 2011.
 - 8) 谷田部可奈、川井充: 筋ジストロフィーの睡眠と呼吸の障害. *Clinical Neuroscience* 2013;31:216-217.
 - 9) 石原傳幸、津谷恒夫、半谷満太郎、他: Duchenne 型筋ジストロフィー末期動脈血液ガス分析所見の自然歴について. 厚生省精神・神経疾患研究委託費「筋ジストロフィーの遺伝、疫学、臨床および治療開発に関する研究」昭和 59 年度研究報告書: 87-9, 1985
 - 10) 川井充、新谷盟子、小宮正、他: 夜間低酸素指数 神経筋疾患による夜間低換気に対する夜間動脈血酸素飽和度モニターを用いた新しい指標. *臨床神経* 1995; 35: 1003 - 7
 - 11) 日本リハビリテーション医学会 監修、日本リハビリテーション医学会 診療ガイドライン委員会、神経筋疾患・脊髄損傷の呼吸リハビリテーションガイドライン策定委員会 編集. 神経筋疾患・脊髄損傷の呼吸リハビリテーションガイドライン. 東京: 金原出版; p32-38, 2014.
 - 12) 石川悠加: Duchenne 型筋ジストロフィー患者の呼吸障害の対策. *神経内科* 2013;79:168-77.
 - 13) 埼玉県難病患者医療支援事業 難病患者支援マニュアル7 あらためて神経難病の在宅人工呼吸療法を考える. 埼玉県難病医療連絡協議会・埼玉県 2012.
http://esaitama-nho.jp/pdf/nanbyo/manual_07.pdf

心不全のみかた

国立病院機構東埼玉病院 難治性疾患部門部長

田村 拓久

はじめに

筋ジストロフィーの多くが心不全や不整脈を合併すると言われています。厚生労働省のホームページには、現在知られている筋ジストロフィー 55 病型のうち 24 病型に心不全を合併すると記載があります¹⁾。最も多いデュシェンヌ型筋ジストロフィー（DMD）では、ほとんどが心不全を合併します。DMD の心不全については 40 年以上にわたり多くの研究が行われ、病態の解明と現在の治療開発に繋がっています。したがって DMD の心不全を知ることが、他の筋ジストロフィーの心不全の診断や治療にも役立つ重要な手がかりになります。

DMD の心不全研究が重要な理由

1800 年代半ばに DMD の概念が生まれ、以来その時代の医療に応じた診断法や治療法が開発されてきています。本邦では 1980 年代はじめまで、DMD 患者さんは成人を迎えないと言われてきました。非常に短命であり半数以上が呼吸不全で死亡していました。1984 年頃から人工呼吸器を用いた治療が始まり、入院中の DMD 患者さんの平均死亡年齢は 20 歳代半ばまで延長しています。死亡原因にも変化があり、2000 年になると呼吸不全は激減し、代わりに心不全が全体の約半数を占め死亡原因の第一位となっています²⁾。2010 年前後の平均死亡年齢はさらに延長し 30 歳を超えました³⁾。しかし、全体に占める割合はわずかに減少したものの順位は変わらず、心不全が死亡原因の首位を現在も保っています。したがって、DMD 患者さんのさらなる延命には心不全治療法の開発が極めて重要な課題であり、治療のための病態解明も同時に大切であることが分かります。

代表的な DMD の心不全病態を解明し治療法を確立することが、多くの筋ジストロフィーの心不全患者さんの救命にも役立つことになるのです。

心臓の働きについて

さまざまな条件に対応し、心臓は律動的に運動して心臓内の血液を移動させます。全身の細胞で消費された物質が含まれた血液（静脈血）は右心房に集まり、右心房と右心室の間にある房室弁（三尖弁）を通過し右心室に達します。その後右心室から肺動脈弁を介し肺動脈へ入り、左右の肺で酸素と二酸化炭素の交換をします。二酸化炭素が少なく酸素が豊富な血液（動脈血）は左右の肺静脈から左心房に流入し、房室弁（僧帽弁）を通過して左心室に達します。左心室の血液は大動脈弁を介して大動脈から全身へ駆出されます。

全身 — (静脈血) → 上大静脈・下大静脈 → 右心房 — (三尖弁) → 右心室 — (肺動脈弁) → 肺動脈 → 肺 — (動脈血) → 肺静脈 → 左心房 — (僧帽弁) → 左心室 — (大動脈弁) → 大動脈 → 全身

このように心臓はポンプ機能によって血液を循環させます。さらに心臓には心房や心室の筋肉にかかる圧力の変化などによりホルモンを分泌する機能もあります。

一般の心不全について

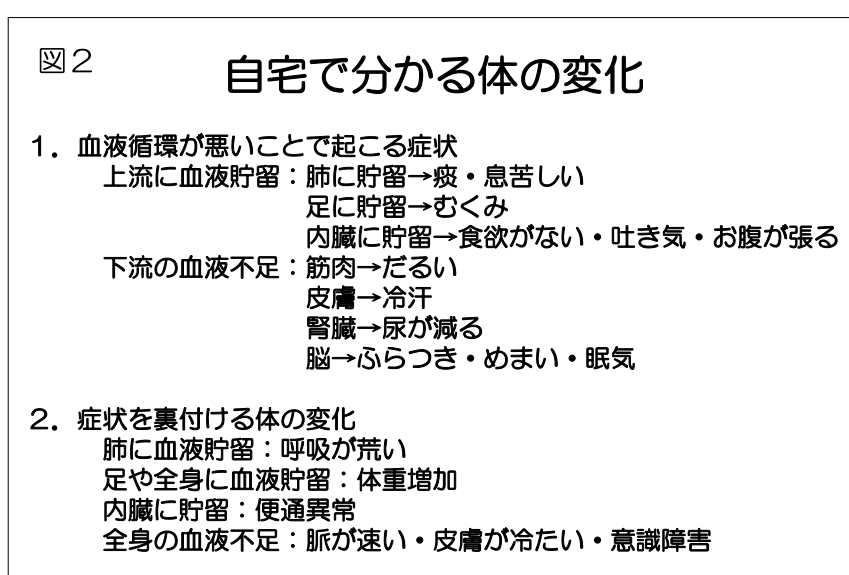
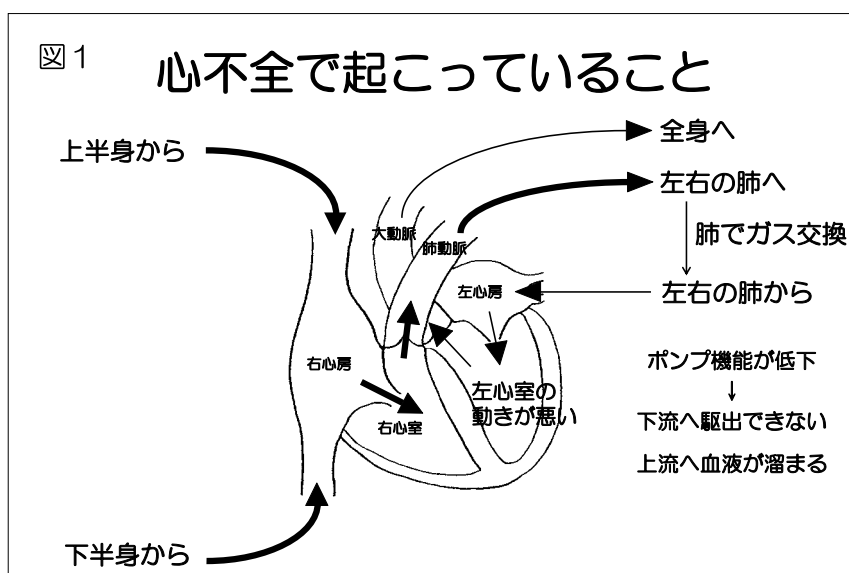
筋ジストロフィーに限らず心不全は、発症からの時期により「急性」と「慢性」に分類され、また心臓の障害部位により「左心不全」、「右心不全」、「両心不全」に分類されます。単に「心不全」というと、一般的には「左心不全」をさします。筋ジストロフィーで見かける心不全は慢性の左心不全です。

日本循環器学会等の「慢性心不全治療ガイドライン」には、「慢性心不全とは狭義の意味からは、“慢性の心筋障害により心臓のポンプ機能が低下し、末梢主要臓器の酸素需要量に見合うだけの血液量を絶対的にまた相対的に拍出できない状態であり、肺、体静脈系または両系にうっ血を来し日常生活に障害を生じた病態”と定義する。労作時呼吸困難、息切れ、尿量減少、四肢の浮腫、肝腫大等の症状の出現により生活の質的低下（Quality of Life; QOL の低下）が生じ、日常生活が著しく障害される。また致死的不整脈の出現も高頻度にみられ、突然死の頻度も高い。心不全はすべての心疾患の終末的な病態でその生命予

後は極めて悪い。」と記載されています⁴⁾。

心不全の症状について

心不全とは心臓のポンプ機能が低下した状態であり、血液循環に障害をきたします。心臓のポンプ機能が低下すると、全身の臓器への血液量が不足したり、血液が貯留した場所により様々な症状が現れます（図1、図2）。初期の症状としては、筋肉への血流低下による倦怠感（だるさ）があります。心不全が進行してくると腎臓への血流低下により尿量が減り、逆に全身の血液量は増えて心臓への負担が更に増大します。一方、心臓の上流に血液が貯留してくると、肺でのガス交換が障害されて息苦しさなどの症状が現れます。とくに初期の症状としては、臥位になった時の息苦しさがあります。左心不全が進み右心不全を伴って



くると、下肢のむくみ、内臓機能の障害による食欲低下、吐き気、お腹の張りなどの症状が現れます。このようなお腹の症状が全面に出る心不全もありますので要注意です。心不全症状を裏付ける体の変化としては、脈が速い、皮膚が冷たい、呼吸が荒い、体重の増加などがあります。

筋ジストロフィーの心不全について

筋ジストロフィーを定義するためのキーワードは、「筋の壊死と再生」「進行性」「遺伝性」「筋疾患」です。つまり筋ジストロフィーは筋肉の病気であることが分かります。体内の筋肉は大きく「横紋筋」「平滑筋」「心筋」3つに分類されます。横紋筋の多くは随意的に動かすことができる筋肉で、四肢や体幹などに存在します。平滑筋は胃腸などの内臓の筋肉で、心筋はその名のとおり心臓の筋肉です。全ての筋ジストロフィーで解明されているわけではありませんが、DMDではこれら三種類の筋肉が全て障害されることが分かっています。

拡張型心筋症と呼ばれる原因不明の病気があり、筋ジストロフィーの慢性左心不全はこの拡張型心筋症に類似すると言われています。左心室の心筋が障害されることでポンプ機能（心機能）が低下し左心室が拡張することが主な病態です。心筋の障害が進行してくると、左心室の拡張や僧帽弁を支えている乳頭筋の障害などが原因で僧帽弁の閉鎖が不完全となって左心室から左心房へ血液の逆流が生じます。肺静脈からの血液に加え、左心房への逆流した血液により左心房の容積も増え左心房が拡張します。心機能が低下した左心室に左心房から増加した血液が流入すると左心室も拡張し、左心室の負担がさらに増大して心不全の悪循環が形成されます。

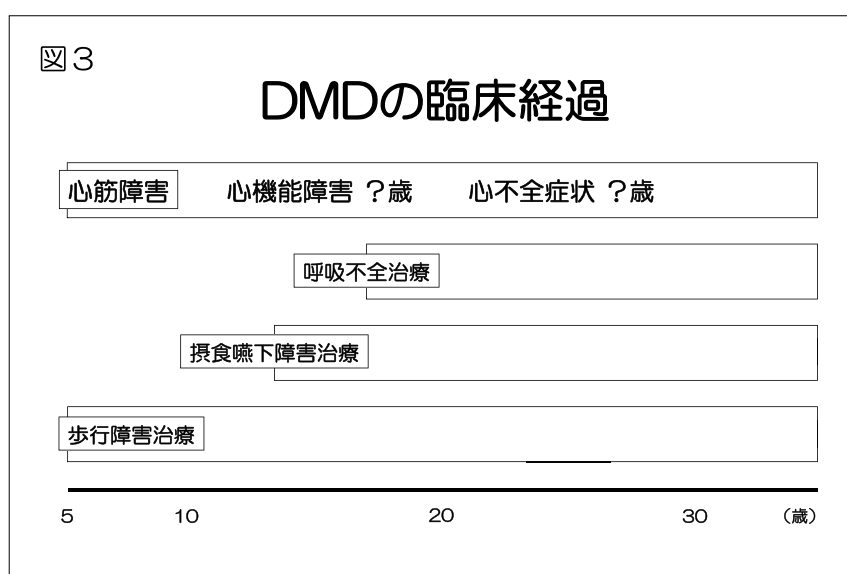
歩行機能が失われた筋ジストロフィーでは心臓への負担が少なく、慢性左心不全も安定した状態であれば症状として現れません。しかし心筋の障害も進行性でありポンプ機能が非常に低下してくると、電動車椅子のような身体のエネルギーをあまり使わない状態であっても心不全症状が現れてきます。一方、歩行が可能な筋ジストロフィーでは心臓に負担がかかりやすく、心機能の低下が比較的軽度であっても肺うっ血などの心不全症状が現れてくる場合があります。

筋ジストロフィーの心筋障害について

筋ジストロフィーの慢性左心不全の原因は、左心室の心筋障害による心機能の低下です。臨床的には12誘導心電図（心電図）、心臓超音波検査（心エコー）、心臓核医学的検査（心筋シンチグラフィ）、心臓MRIや心筋生検によって心筋障害の存在を確認することができます。しかし、個々人の心筋障害の発生時期については、当然のことながら確認は不可能です。一方で、心筋障害確認後の経過については十分観察可能です。実際に直接心筋を採取して観察する心筋生検以外の上記の検査は、画像によって間接的に障害部位を観察するものです。

心筋の動きを画像で確認できる方法として心エコーがあります。心筋の動き（心機能）に異常がある部位の心筋には障害があることを前提とすると、この心エコーを用いた研究によると、DMDの心筋障害は6歳前後から存在するようです⁵⁾。心機能障害の進行速度は、歩行機能や呼吸機能の障害の速度と異なり、さらにそれぞれの患者さんによっても異なることが分かっています。したがって心筋障害の評価は、患者さんごとに行う必要があります。

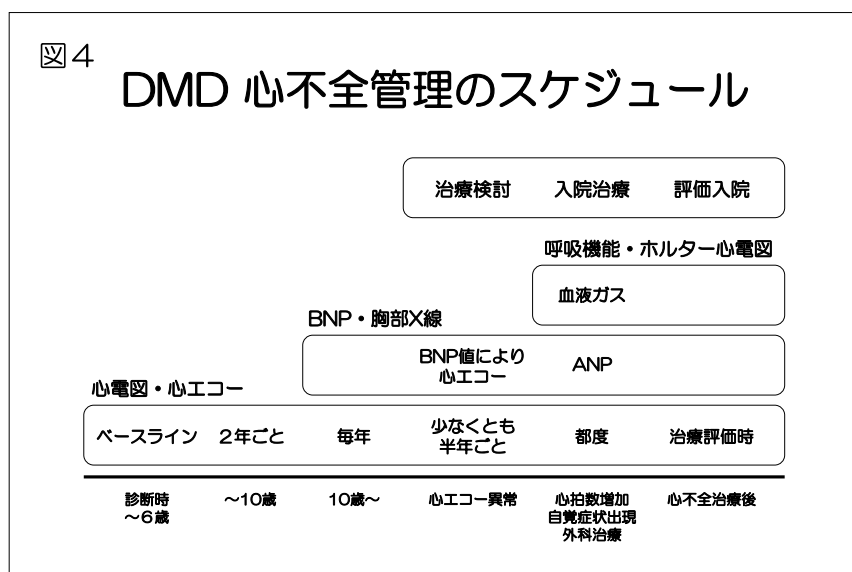
心筋障害の部位が拡大すると、左心室全体の動きの変化として肉眼で確認することができます。心機能が高度に低下してくると臨床的に心不全症状として現れてきます。DMDでは10歳代から心不全症状が出現して急速に進行することもあるため、特に若年で心機能に異常を認める場合には要注意です。



心筋障害から心機能障害を経て心不全症状が現れてくる過程と、歩行障害、摂食嚥下障害、呼吸不全のそれぞれの治療内容の位置づけを図3に示しました。

筋ジストロフィーの心不全管理について

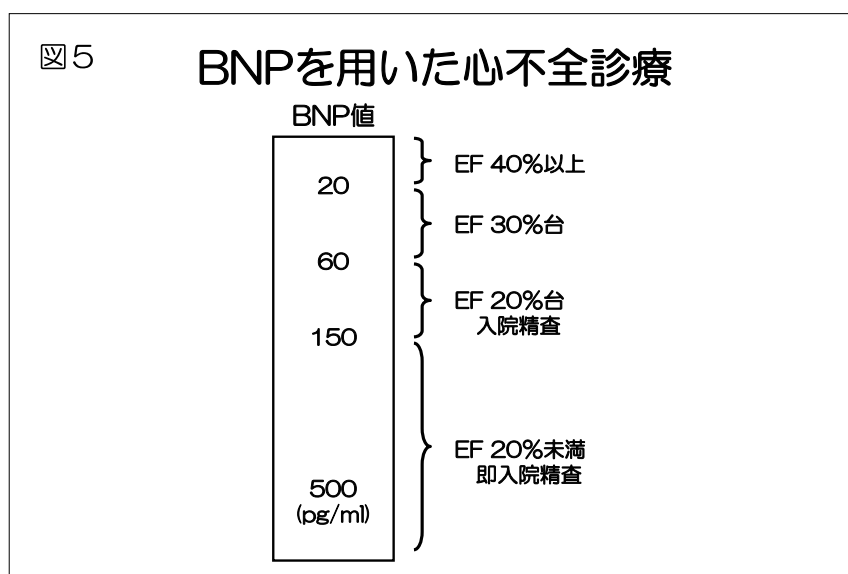
「デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン」に基づいて心不全を管理します⁶⁾。筋ジストロフィーの多くが心不全を合併しますので、診断がついた時から管理について計画を立てることが重要です。DMDでは、歩行に変化を来しやすい5～6歳頃（ステロイド内服を始める時期）に心電図や心エコーで心臓を評価し、その後10歳までは2年ごとに同様の検査を行います（図4）。10代前半でも極めてまれに心機能に異常を来すこともあるため、10歳を過ぎると毎年心機能を評価します。この頃になるとその後の各種検査値との比較のためにも、胸部X線とBNP（後述）を含めた血液検査をお勧めします。心エコーに異常を認めたら治療を検討しますが、わずかな僧帽弁の閉鎖不全など心機能には異常がないと判断される時は慎重に経過を観察します。心機能に異常が生じた時は治療を開始します。心機能異常が軽度の場合は外来での治療も可能ですが、呼吸や嚥下など心臓以外の機能に問題がないか併せて調べるためにも短期的な入院を勧めています。心不全症状が現れている場合や外科治療が必要な時には入院治療を行います。入院治療により心不全が安定すると外来治療に切り替えますが、その後の病状評価のために定期的な入院により心機能を評価していきます。



ナトリウム利尿ペプチドについて

心房や心室の拡張などで心臓から放出されるホルモンに、ナトリウム利尿ペプチドがあり、心房性ナトリウム利尿ペプチドの ANP と脳性ナトリウム利尿ペプチドの BNP が有名です。ANP はその名のごとく主に心房から放出されるホルモンで、体液量の評価などに用いられています。BNP は心室の負荷などにより主に心室から放出されるホルモンで、心不全の診断、重症度や予後の評価に用いられています。

DMD に対しての我々の研究では、胸部 X 線での心臓の大きさや心エコーによる心機能と BNP 値の間に強い関連を認めることが分かりました⁷⁾。これらの関係により BNP 値を用いて心機能を予測したものが図 5 です。図内の EF は心機能を示し、おおよそ 60%以上が正常と言われています。この予測図が便利なところは、脊柱変形があり心エコーでの心機能の評価がしづらい場合にも当てはめられることや、心エコーが使えない場所でも心機能を予測できることです。この図から心機能を評価する時の注意点として、BNP 値が 20pg/ml 以下とおおよそ正常であっても心機能が 60%以下の場合もあることです。またこの研究は 2000 年以前の DMD を対象としているため、当時は β 遮断薬があまり使用されていなかったといった欠点があります。現在は心機能に異常がある場合はほとんど β 遮断薬が使用されていますので、心臓への負荷が減り BNP 値がより少ない可能性が考えられます。



筋ジストロフィーの心不全治療について

筋ジストロフィーの心不全治療は、心機能に異常が現れた時から開始すると現時点では言われています。薬による治療方法は、内服薬も注射薬も一般の心疾患と同様です。

最初の治療薬としては ACE 阻害薬が使われています。これは降圧薬に分類されていて古くより高血圧に使われている薬ですが、1980 年代以降の大規模臨床試験の結果より慢性心不全患者の予後を改善することが分かり、心不全の治療薬として世界中に普及しました。ACE 阻害薬の副作用としては、高血圧の治療薬でもありますので当然のことですが血圧低下があります。血圧が低下すると、ふらつきや目眩が起こることがあります (図6)。一方で血圧を上げようと脈拍が増えて動悸を感じることもあります。この薬特有の副作用としては咳があります。

図6

薬による症状

ACE阻害薬 フラフラする, めまい

脈が速い, ドキドキする, 咳

β 遮断薬 フラフラする, めまい, 脈が遅い

利尿薬 尿の回数が多い, 喉が渇く

強心薬 食欲がない, ドキドキする, 脈が遅い

ACE 阻害薬に加えて次に使われる治療薬は β 遮断薬です。この薬も降圧薬に分類されていますので、ACE 阻害薬と同様の血圧低下による症状が生じることがあります。 β 遮断薬には自律神経のひとつである交感神経の作用を抑える効果があり、ACE 阻害薬とは逆に脈拍を減少させます。

筋ジストロフィーは進行性の病気ですので、ACE 阻害薬や β 遮断薬を飲んでいても心不全は進行します。これらの薬に加えて、肺うっ血や浮腫がある場合は利尿薬を飲みます。利尿薬は尿を出す作用がありますので、排尿回数の増加や喉の渇きなどの症状が現れることがあります。心不全の悪化に伴い強心薬を追加することもあります。強心薬の副作用とし

では、食欲低下や脈拍の減少、不整脈の合併による動悸などがあります。

飲み過ぎると副作用が強くて心不全が悪化します。薬の量が少ない場合や時間を間違えて服用すると効果を十分に発揮できません。医師や薬剤師からの指示どおりに使用することが大切です。

在宅での注意点

在宅では体調管理をご自身やご家族が行わなければなりません。感染症に罹ると心不全が悪化することがあります。利尿薬を服用している時の夏場のスポーツでは容易に脱水状態になります。無理をしないことが最も大切です。体調に変化がある時には、病院に連絡し早めに受診することも大切です。さらに、定期的に診察を受けることが体調変化の早期発見につながります。在宅でできる心不全の管理について図7にまとめましたので参考にして下さい。

図7

自宅でできる心不全の管理

無症候性 (NYHA I)	軽症 (II)	中等症 - 重症 (III)	難治性 (IV)
塩分	10g	7g	3g
飲水の目安	1000~1500 ml		500~1000 ml
症状（倦怠感/食欲低下など）・毎日の体重測定（数日で2 kg以上の増加）			
禁酒・禁煙・睡眠・鎖骨下までの入浴（41℃/10分）・服薬継続・感染予防			

おわりに

デュシェンヌ型以外の筋ジストロフィーの心不全に役立てるためにも、研究が最も進んでいるデュシェンヌ型筋ジストロフィーについて概説しました。今後の参考になれば幸いです。

最後に、病ではなく、目の前の筋ジストロフィーの本人と向き合うにあたり最も大切なことは、我々の言葉の重みに十分注意し、感謝の気持ちを忘れず、信頼関係を築き、全ての職種が協力して支える社会を作ることだと考えます。

参考文献

- 1) 厚生労働省 指定難病 筋ジストロフィー 概要・診断基準
<http://www.mhlw.go.jp/file/06-Seisakujouhou-10900000-Kenkoukyoku/0000101092.pdf>
- 2) 川井 充, 福永秀敏: 神経・筋政策医療ネットワークにおける筋ジストロフィー患者データベースの構築. 厚生労働省 精神・神経疾患研究委託費 筋ジストロフィー患者のケアシステムに関する総合的研究 (平成 11 ~ 13 年度研究報告書) p.263-273
- 3) 齊藤利雄, 多田羅勝義, 川井 充: 国内筋ジストロフィー専門入院施設における Duchenne 型筋ジストロフィーの病状と死因の経年変化 (1999 年~ 2012 年). 臨床神経 2014;54:783-790
- 4) 慢性心不全治療ガイドライン (2010 年改訂版)
http://www.j-circ.or.jp/guideline/pdf/JCS2010_matsuzaki_h.pdf
- 5) Mertens L, et al.: Early regional myocardial dysfunction in young patients with Duchenne muscular dystrophy. J Am Soc Echocardiogr 2008;21:1049-1054
- 6) デュシェンヌ型筋ジストロフィー診療ガイドライン 2014 (日本神経学会, 日本小児神経学会, 国立精神・神経医療研究センター監修). 南江堂 (東京), 2014 年 6 月.
- 7) 田村拓久, 後藤公文, 松尾秀徳, 澁谷統壽, 谷田部可奈, 重山俊喜, 川村潤, 石原傳幸: Duchenne 型筋ジストロフィーの心機能障害の指標. 平成 11 - 13 年 厚生労働省精神・神経疾患研究委託費 筋ジストロフィーの遺伝相談法及び病態に基づく治療法の開発に関する研究 研究報告 (班長 石原傳幸) 平成 14 年 3 月. p.605-607

筋ジストロフィーの福祉

国立病院機構東埼玉病院 療育指導室長

吉田 誠

はじめに

2015年7月に筋ジストロフィーが難病に指定された。現在では多くの患者さんが在宅で様々なサービスや専門職の方々の支えにより生活を送っている。私たち国立病院機構（旧国立療養所）は筋ジストロフィーの医療福祉に長年にわたり取り組んできた。

国立病院機構は全国で143の病院があり、その内25病院（国立精神・神経医療研究センター病院を含め26）に筋ジストロフィーの病棟が設置されている。本日は筋ジストロフィーと福祉についてお話しをする。

1. 筋ジストロフィー患者を取り巻く福祉的背景は1960年に国立療養所西多賀病院等で患者の入院受け入れを開始した時から始まった。

近藤文雄院長がS35(1960)年の春に「整肢拓桃園」高橋孝文園長より、『九州から仙台に転勤してきた夫婦と3人の子どもがいるが、どこの病院も学校も受け入れてくれない。

筋ジスという疾患は治療効果が期待できず、肢体不自由児施設では受け入れができない。何とか国立療養所で受け入れができないか。』と相談をされたところから始まる。当時は、治療やリハビリが見込まれる障害者が福祉・教育の対象であり、筋ジスのように治療法も分からない患者は施設でも病院も入所の対象とはしていなかった。

当時の気持ちを近藤院長は以下のように記している。『私は考えた。国立の病院は国民の幸せを守る仕事の一翼を担っているのである。治療はできなくとも入院させるだけで、この一家には光明が与えられるのだ。その上、西多賀にはベッドスクールという、寝たきりのカリエスの子のために病室へ先生が来て教えてくれる学校がある。入院すれば学校にも行けることになり、友達もできるから今までの孤独の生活に比べればどれだけよいかわからない。偏狭な理屈によって断るより、入院させる方がはるかに国民のためになる。私は肚を決めた。』（近藤文夫（1993）「国立療養所における重心・筋ジス病棟のあゆみ」より）このような近藤

院長の決断により筋ジストロフィー患者の入院受け入れが始まった。

以降筋ジストロフィー病棟は整備されていくことになった。

1960年 国立療養所で筋ジス患者の受入れ開始

1964年 「進行性筋萎縮症対策要綱」

- ・国立療養所での筋ジス病棟の整備開始
- ・国立療養所西多賀病院、下志津病院に各20床の病床が整備

「進行性筋萎縮症対策要綱」には以下のことが記されていた。

- ①収容及び治療について
- ②積極的なリハビリテーション
- ③研究推進について
- ④医療費は保険診療費の8割成育医療を検討すること
- ⑤親の会との連絡を密に図ること

1964年 日本筋ジストロフィー協会設立

1968年 児童福祉法一部改正

- ・国立療養所が委託病床として位置づけられた

1969年 成人患者の措置費による入院が始まる

1979年 27施設2500床が整備された

2004年 国立療養所が独立行政法人国立病院機構に改組した。

2006年 障害者自立支援法施行

「措置入所」から「契約入院」に制度も大きく変わっている。

2009年 NHO 26施設 2280床

他2施設（NCNP含む）106床

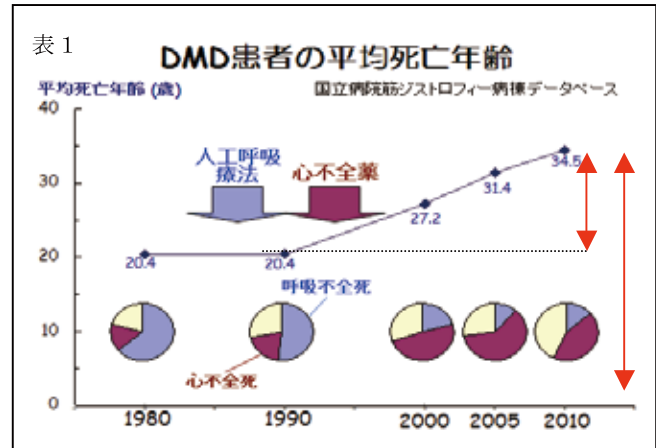
2015年 筋ジストロフィーが難病に指定される

2. 治療研究の努力、進歩により原因たんぱくの解明、呼吸器の導入、心疾患の治療等により延命が図られた。

1980年頃 デュシェンヌ型筋ジストロフィー患者の平均死亡年齢は20.4歳であった。

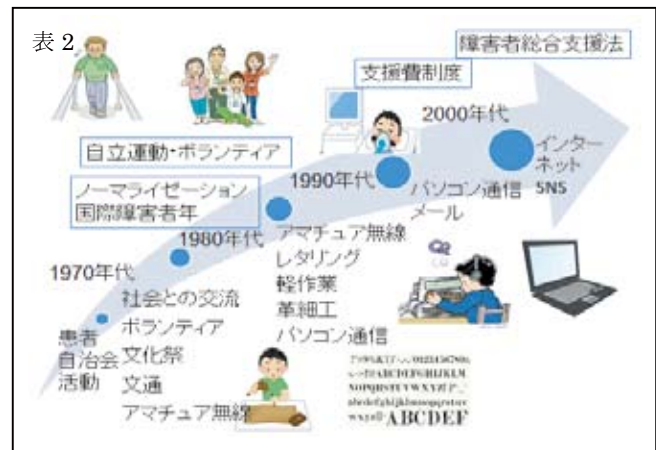
人工呼吸器療法の導入、心不全薬による治療により、2010年には平均死亡年齢は、34.5歳まで伸びている。」(表1)

患者は医療の努力により1980年頃から比べて15年間長く生きることができるようになった。その15年また、生まれてから亡くなるまでの35年間の人生を如何に輝いた時間にするのか今私たちが取り組まなければならないことであると思う。



3. 筋ジス病棟での活動の変化

国立療養所で筋ジス患者が生活を始め現在に至るまで患者たちは様々な活動に取り組んできた。それは、主体的に療養生活を送るための自治会活動であったり、社会(病院外)との繋がりを求める活動であったりした。その時々々の社会情勢や機器の普及などに大きく影響されてきた。(表2)



まず、1970年代には、国立療養所の筋ジス病棟で患者「自治会」が組織され、療養生活を主体的に送ろうという機運が高まった。

そこでは、患者自身で病棟の決まりを主体的に定めたり、病院側に要望を提出したりした。

また他病院の自治会とも広報誌を通じて交流を図った。1980年代は「ノーマライゼーション」や「国際障害者年」の影響もあり、ボランティアの活動が活発になった。ボランティアの多くは患者との年齢の近い学生であり、ボランティアとの交流を通して、患者は社会との繋がりを意識した活動に取り組んできた。この頃は「文通」「アマチュア無線」などが盛んであり、各病院に大きなアマチュア無線のアンテナが立てられ、病院外の人とのやりとりを楽しむ様子がみられた。

1990年代に入るとパソコンやメールが患者の活動の中心となってきた。

この頃は先に記した「人工呼吸器療法」の普及とマウス以外の操作方法やソフトウェアの開発もあり、ベッド臥床が中心の重症患者の活動ツールとして急速に普及した。現在ではほとんどの病院でインターネット環境は整えられており、筋ジス患者にとって、パソコンとインターネット環境は不可欠なものとなっている。

4. 筋ジストロフィーに福祉制度が適用されている理由

1960年から2006年の障害者自立支援法施行に至るまで、筋ジストロフィーの児童は「児童福祉法」、成人は「進行性筋萎縮症者療養等給付事業」に基づく「措置」入院であった。2006年以降は「障害者自立支援法（現障害者総合支援法）」の施行により、児童は「児童福祉法」、成人は障害者総合支援法の「療養介護事業」の適用となり、児童と成人ともに原則「契約」入院となった。

1) 児童福祉法について

18歳未満の筋ジストロフィー児については、国立病院機構の病棟(指定発達支援医療機関)が都道府県から医療型障害児入所施設と同様な治療等を行うことを委託されている。これが国立病院機構の病棟が筋ジストロフィー児の入院を受け入れている根拠となる。(表3)

2) 療養介護について

障害者総合支援法で提供されるサービスの内、利用者に直接行われるサービスを「自立支援給付」と呼び、その内、介護や活動を提供するサービスを「介護給付」と呼ぶ。『療養介護』は「介護給付」のひとつと位置づけられる。

『療養介護』は「病院において機能訓練、療養上の管理、看護、医学的管理の下における介護、日常生活上の世話その他必要な医療を要する障害者であって常時介護を要するものにつき、主として昼間において、病院において行われる機能訓練、療養上の管理、看護、医学的管理の下における介護及び日常生活上の世話を行う。また、療養介護のうち医療に係るものを療養介護医療として提供する。」とされている。(表4)

表3 筋ジス児・重症児がNHOに入院している根拠 児童福祉法
<p>27条の2</p> <p>都道府県は、肢体不自由のある児童又は重症心身障害児については、(前項第3号の措置に代えて、)指定発達支援医療機関に対し、これらの児童を入院させて障害児入所施設(第42条第2号に規定する医療型障害児入所施設に限る。)におけると同様な治療等を行うことを委託することができる。</p>
↓
<p>肢体不自由児・重症心身障害児が国立病院機構に入院している根拠 病院だけが障害児入所施設と同じ機能(支援)を持つ</p>

表4 筋ジス者・重症者がNHOに入院している根拠 障害者総合支援法
<p>5 療養介護</p> <p>病院において機能訓練、療養上の管理、看護、医学的管理の下における介護、日常生活上の世話その他の必要な医療を要する障害者であって常時介護を要するものにつき、主として昼間において、病院において行われる機能訓練、療養上の管理、看護、医学的管理の下における介護及び日常生活上の世話をを行います。また、療養介護のうち医療に係るものを療養介護医療として提供します。</p> <p>【対象者】 病院等への長期の入院による医療的ケアに加え常時の介護を必要とする障害者として次に掲げる者 (1) 難治性痙攣性脳炎(A.L.S)患者等呼吸切開を伴う人工呼吸器による呼吸管理を行っている者であって、障害程度区分が区分5の者 (2) 筋ジストロフィー患者又は重症心身障害者であって、障害程度区分が区分5以上の者 (3) 改正前の児童福祉法第43条に規定する重症心身障害児施設に入院した者又は改正前の児童福祉法第7条第5項に規定する指定医療機関に入院した者であって、平成24年4月1日以降指定療養介護事業所を利用する(1)及び(2)以外の者</p>
↓
<p>重症心身障害者が国立病院機構に入院している根拠 病院だけが障害福祉サービス(療養介護)の機能(支援)を持つ</p>

5. 個別支援計画について

従来、筋ジストロフィー児者には各病院（施設）で独自に「指導（療育・支援）計画」なる個別の支援計画を作成してきたが、それは法的に義務付けられたものではなかった。しかし、障害者自立支援法（現在は障害者総合支援法）において、「個別支援計画」の作成が義務付けられ、未作成の場合には、福祉サービス費の減算が規定された。

「個別支援計画」作成の義務化では、以下の点において画期的であった。

- ・福祉的（生活）に視点をおいた支援計画であること。
- ・利用者主体の支援計画であること。
- ・支援内容と効果を継続して評価を実施すること。
- ・多職種が連携した計画とすること

このような個別支援計画のもとに支援が提供されることによって、利用者自身も「生活についての意見や要望は個別支援計画に盛り込んでいこう」との意識が芽生えてきている。

「個別支援計画」は筋ジストロフィー児者やご家族の希望や意向を聞きながら、様々な職種がそれぞれの専門性から意見、アイデアを出し合って作成される。例えば「医師」は病状及び与薬内容等について、「看護部門」は健康管理や生活・身体状況等について、「リハビリテーション部門」は訓練や生活動作等について、「栄養管理部門」は食事内容や栄養等について、「療育部門」は日中活動や家族関係等について意見交換と情報共有を通して個別計画に反映させることが必要である。

更に「個別支援計画」は概ね6ヶ月1度の見直しと評価を実施し、利用者への説明と同意を得ることが義務づけられている。（表5）



表 6 療養介護 標準的な支援内容(厚生労働省案)

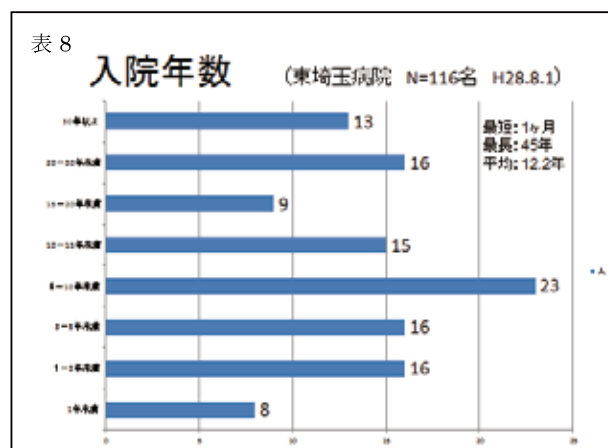
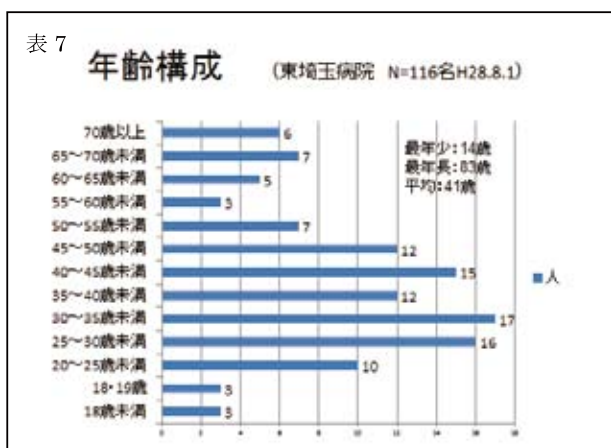
目標		具体的支援内容
身体能力及び日常生活の維持・向上	身体能力及び日常生活能力(行動障害を除く)	<ul style="list-style-type: none"> 移乗支援(ベット→車椅子等の自力移乗に向けた指導・訓練、身体能力の向上等) 摂食支援(全介助→一部介助、経管栄養→経口摂取に向けた指導・訓練・食事用補助具の作成、食事の二次的加工等) 排泄支援(おむつ→自力でトイレに向けた時間設定による排泄誘導、おむつ交換、排泄管理) コミュニケーション支援(声かけ、聞き取り、代弁、代筆、コミュニケーション機器支援)
	行動障害	<ul style="list-style-type: none"> 本人の状態(心理的な側面、例えば不安や挫折感)の理解 本人の状態をいたわり、原因の増加を抑制 本人に安心と安定の確保(主にメンタルケアにより信頼を培う) 信頼と人間関係を軸に行動障害の改善に導く
二次障害の予防		<ul style="list-style-type: none"> 脊髄側索症の予防 褥瘡の予防 廃用症候群の予防 急変へのリスク予防のための観察、見守り(起立症候等)
疾病の治療		<ul style="list-style-type: none"> てんかん発作の予防・治療 呼吸器疾患(呼吸器感染症等)の予防・治療 膈疝(逆流性食道炎等)の予防・治療 肺疾患の管理・治療
生活の質(QOL)の維持・向上		<ul style="list-style-type: none"> 快適な排泄の確保(プライバシー保護、随時のおむつ交換等) 入浴の安全性・快適性の確保 補装具・福祉用具等の利用者支援・管理 社会参加支援(レクリエーション活動等) 学習・運動などの個別支援

ちなみに厚労省が提示している「療養介護」の標準的な支援内容は(表6)の通りである。

6. 在宅生活のための障害福祉サービス

1960年代は入院しての治療やリハビリと隣接する特別支援学校での教育の機会を求めて学齢期の方々の入院が多く見られ、入院期間も長期間となっていた。近年では、障害福祉サービスの利用により児者の健康状態と家族の介護状況が許す限りは在宅生活を継続することが可能となり、新たに入院される方は、在宅生活を送られた後、医療や介護を求めて入

院される方が増えているので、比較的高齢の方が多のが現状である。(表7・8)



筋ジストロフィー児者の在宅生活を支えるための福祉サービスを以下に紹介する。

障害福祉サービスは、サービスの形態によって①居住系サービス②日中活動系サービス③訪問系サービスに分けることができる。更に在宅での生活を支える制度に④相談支援⑤経済・所得保障⑥補装具⑦日常生活用具などがあげられる。

① 居住系サービス

居住系サービスは、施設に入所したり、グループホームなどで主に夜間の居住の場の提供や介護を受けること。基本的には日中は別の活動の場があることが条件となる。(表9)

② 日中活動系サービス

主に昼間において活動を提供するサービスである。常時介護が必要な障害者に日中の活動の場を提供する「生活介護」。常時医療と介護が必要な障害者を対象とする「療養介護」。自立のための訓練を実施する「自立訓練」「就労移行」「就労継続」などがあげられる。また、児童福祉法による「障害児通所支援」は地域で生活している障害児に対する通所によるサービスである。障害児通所支援には・児童発達支援・医療型児童発達支援・放課後等デイサービス・保育所等訪問支援の4種類がある。(表10)

表9 **居住系サービス（休日・夜間）**

施設入所支援	施設入所者に入浴や排せつ、食事の介護を提供。
共同生活援助（グループホーム）	共同生活を営むべき住居に入居している障害者につき、主として夜間において、行われる相談、入浴、排せつ又は食事の介護その他の必要な日常生活上の援助

表10 **日中活動系サービス**

介護給付	生活介護	常時介護が必要な方に、入浴、排せつ、食事の介護や創作的活動の機会を提供。
	療養介護	医療及び常時介護が必要な方で、病院等への入院による医学的管理の下、機能訓練や療養上の管理、看護、介護を提供。
訓練等給付	自立訓練	地域生活を営む上で必要な身体機能や生活能力向上の為、一定期間訓練を実施。
	就労移行支援	一定期間、知識や能力を養い適正に合った職場就労、定着を図るための訓練実施。
	就労継続支援	事業所での労働が困難な方に、就労機会の提供、生産活動にかかる知識や能力の向上のための訓練を実施。

③ 訪問系サービス

障害者の居宅を訪問し家事や介護を提供する「居宅介護」。安全な外出を支援する「同行援護」「行動援護」。一時的な入所支援を行う「短期入所」などがある。（表11）

④ 相談支援事業

多岐にわたる障害者のニーズ、疑問や不安に対応するための事業として「相談支援事業」がある。相談支援事業には、地域相談支援・計画相談支援がある。（表12）

表11 **訪問系サービス**

介護給付	居宅介護（ホームヘルプ）	自宅に入浴や排せつ、食事等の介助を提供。
	重度訪問介護	常時介護を要する重度肢体不自由者に自宅に入浴や排せつ、食事等の介助や外出時の移動支援を総合的に提供。
	行動援護	行動上著しい困難を有する知的・精神障害に介助や外出時の移動の支援を提供。
	短期入所（ショートステイ）	自宅で介護を行う方が病気などの場合、短期間、施設へ入所。
	重度障害者等包括支援	常時介護が必要で介護の必要性が高い障害者に居宅介護などの障害福祉サービスを包括的に提供。

表12 **相談支援**

地域相談支援	特定地域移行支援	施設又は病院に入院している障害者を地域における生活に移行するために、住居の確保や相談、必要な支援を行う
	特定地域定着支援	居宅において単身等で生活する障害者に常時の連絡体制の確保、障害特性に起因する緊急事態に相談その他必要な支援を行う。
計画相談支援	指定計画相談支援	サービス利用支援 障害福祉サービスの申請、サービス等利用計画案作成
		継続サービス利用支援 モニタリング期間毎のサービス等利用計画の変更

⑤ 経済・所得保障

在宅生活を送る上で避けて通ることができない問題に「経済・所得保障」の問題がある。「障害基礎年金」と「各種手当て」「生活保護」が所得保障の柱となっている。

それぞれに支給を受けるためには条件があるため、市町村の窓口での申請相談が必要となる。（表中の支給額は変動するため申請時に確認が必要）（表13 表14）

表 13

経済・所得保障

	目的(対象)	支給要件	支給月額
障害基礎年金	国民年金に加入している間に障害の状態にある間に支給される	初診日前に一定の保険料納付要件あり	975,125円(1級) 780,100円(2級)
障害厚生年金	厚生年金保険加入中に、一定の障害のある状態にあるときに障害厚生年金が受けられる	年金、手当金ともに、初診日前に一定の保険料納付要件あり	
児童手当	0歳から中学校卒業までの児童を養育している方に支給		0～3歳未満15,000円 3歳～小学校卒業 10,000円 中学生10,000円
児童扶養手当	離婚、死別等で父親と生計を同じくしていない児童の世帯に支給	高齢福祉年金以外の公的年金が支給されている方などは対象外、父子家庭も対象	所得により児童1人の場合、41,720円から9,850円

表 14

経済・所得保障

	対象	支給要件	支給月額
特別児童扶養手当	該当する20歳未満の障害児を養育している父母または養育者	身体に重度・中度の障害または長期にわたる安静を必要とするもの	重度児1人 月額50,750円 中度児1人 月額33,800円
障害児福祉手当	20歳未満であって、身体障害者手帳の1級の一部及び2級の一部の方、療育手帳マルAの方、常時介護を要する精神障害者その他これと同程度の方	障害を支給事由とする年金を受給している方及び施設に入所中の方は除きます。	月額14,380円
特別障害者手当	20歳以上であって、精神または身体の高度の障害により日常生活において常時特別の介護を要する状態にある方	施設に入所中の方及び継続して3か月を超えて病院等に入院している方は除きます	月額26,440円
在宅重度心身障害者手当	該当する在宅の重度心身障害者	特別障害者手当、障害児福祉手当等の受給者を除く施設入所者、住民税課税者等除く	月額5,000円を年数回で支給

⑥ 補装具費支給制度

補装具とは、「障害者等の身体機能を補完し、又は代替し、かつ、長期間に渡り継続して使用されるものその他の厚生労働省令で定める基準に該当するものとして、義肢、装具、車いすその他の厚生労働大臣が定めるもの」である。(障害者自立支援法第5条第19項)

(表15 表16)

次の各号のいずれにも該当することとする。

- イ) 障害者等の身体機能を補完し、又は代替し、かつその身体への適合を図るように製作されたものであること。
- ロ) 障害者等の身体に装着することにより、その日常生活において又は就労若しくは就学のために、同一の製品につき長期間に渡り継続して使用されるものであること。
- ハ) 医師等による専門的な知識に基づく意見又は診断に基づき使用されることが必要とされるものであること。

対象者・・・補装具を必要とする障害者、障害児

実施主体・・・市町村

支給の仕組み・障害者（障害児の場合は扶養義務者）が市町村長に申請し、身体障害者更生相談所等の判定又は意見に基づく市町村長の決定により、補装具費の支給を受ける。

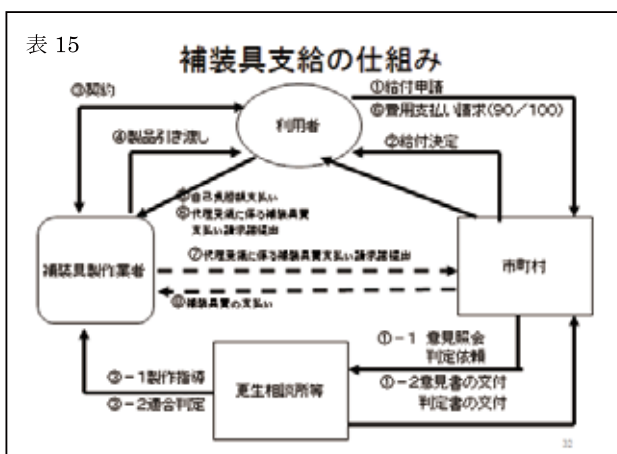


表16

1, 義肢	9. 電動車いす
2, 装具	10, 座位保持いす (児)
3, 座位保持装置	11, 起立保持具 (児)
4, 盲人安全つえ	12, 歩行器
5, 義眼	13, 頭部保持具 (児)
6, 眼鏡	14, 排便補助具 (児)
7, 補聴器	15, 歩行補助つえ
8, 車いす	16, 重度障害者用意思伝達装置

⑦ 日常生活用具給付事業

市町村が行う地域生活支援事業として規定されており、障害者等の日常生活がより円滑に行われるための用具を給付又は貸与すること等により、福祉の増進に資することを目的

とした事業である。(表 17 表 18)

<p>表 17</p> <p>日常生活用具給付事業</p> <ul style="list-style-type: none"> 市町村が行う地域生活支援事業の内、必須事業の一つとして規定。 <ol style="list-style-type: none"> 【目的】障害者等の日常生活がより円滑に行われるための用具を給付又は貸与すること等により、福祉の増進に資することを目的とした事業である。 【対象者】日常生活用具を必要とする障害者、障害児、難病患者等 ※ 難病患者等については、政令に定める疾病に限る 【実施主体】市町村 【内容】入浴担架・入浴補助用具・移動用リフト・特殊便器・パソコン・ネプライザー・電気式たん吸引器・重度障害者用意伝達装置 他 	<p>表 18</p> <table border="1"> <tr> <td>介護・訓練支援用具</td> <td>特殊寝台、特殊マット等</td> </tr> <tr> <td>自立生活支援用具</td> <td>入浴補助用具、便器等</td> </tr> <tr> <td>在宅療養等支援用具</td> <td>透析液加湿器、 ネプライザー等</td> </tr> <tr> <td>情報・意思疎通支援用具</td> <td>携帯用会話補助装置等</td> </tr> <tr> <td>排泄管理支援用具</td> <td>ストマ・装具等</td> </tr> <tr> <td>居宅生活動作補助用具</td> <td>住宅改修費</td> </tr> </table>	介護・訓練支援用具	特殊寝台、特殊マット等	自立生活支援用具	入浴補助用具、便器等	在宅療養等支援用具	透析液加湿器、 ネプライザー等	情報・意思疎通支援用具	携帯用会話補助装置等	排泄管理支援用具	ストマ・装具等	居宅生活動作補助用具	住宅改修費
介護・訓練支援用具	特殊寝台、特殊マット等												
自立生活支援用具	入浴補助用具、便器等												
在宅療養等支援用具	透析液加湿器、 ネプライザー等												
情報・意思疎通支援用具	携帯用会話補助装置等												
排泄管理支援用具	ストマ・装具等												
居宅生活動作補助用具	住宅改修費												

用具の要件として次の3項目を全て満たすもの。

- イ) 障害者等が安全かつ容易に使用できるもので、実用性が認められるもの
 - ロ) 障害者等の日常生活上の困難を改善し、自立を支援し、かつ、社会参加を促進すると認められるもの
 - ハ) 用具の製作、改良又は開発に当たって障害に関する専門的な知識や技術を要するもので、日常生活品として一般に普及していないもの
- 対象者・・・日常生活用具を必要とする障害者、障害児
- 実施主体・・・市町村
- 支給の仕組み・市町村長に申請し、市町村による給付等の決定後、給付等を受ける。

7. 障害者総合支援法及び児童福祉法一部改正について

昨年（H28年）5月には障害者の『日常生活及び社会生活を総合的に支援するための法律及び児童福祉法の一部を改正する法律』が成立した。

改正法の主旨は以下の3点があげられる。(表 19)

① 障害者の望む地域生活の支援

・「自立生活援助」の創設

障害者の地域生活を支援するための施策として、定期的に居宅を訪問し必要な助言や医療機関等との連絡調整を行う。

・「重度訪問介護」の訪問先の拡大

最重度の障害者が入院中の医療機関においても重度訪問介護の支援が受けられる。

② 障害児支援のニーズの多様化へのきめ細やかな対応

- ・「医療的ケアを要する障害児への支援の充実」
- ・「保育所等訪問支援の対象の拡大」

③ サービスの質の確保・向上に向けた環境整備

- ・「補装具費の支給範囲の拡大」

障害者の利便に照らして「貸与」が適切な場合に限り「貸与」も活用する。

- ・「情報公開制度」の創設

都道府県知事が施設・事業所から障害福祉サービスの内容の報告を受け、その内容を公表する制度を創設する。

- ・「調査事務・審査事務の効率化」など

表 19

障害者の日常生活及び社会生活を総合的に支援するための法律及び児童福祉法の一部を改正する法律（概要）

趣旨	(平成28年5月25日成立・同年6月3日公布)
障害者が自らの望む地域生活を営むことができるよう、「生活」と「就労」に対する支援の一層の充実や高齢障害者による介護保険サービスの円滑な利用を促進するための見直しを行うとともに、障害児支援のニーズの多様化にきめ細かく対応するための支援の拡充を図るほか、サービスの質の確保・向上を図るための環境整備等を行う。	
概要	
1. 障害者の望む地域生活の支援 <ol style="list-style-type: none"> (1) 施設入所支援や共同生活援助を利用していた者等を対象として、定期的な巡回訪問や随時の対応により、円滑な地域生活に向けた相談・助言等を行うサービスを新設する(自立生活援助) (2) 就業に伴う生活面の課題に対応できるよう、事業所・家族との連絡調整等の支援を行うサービスを新設する(就労定着支援) (3) 重度訪問介護について、医療機関への入院時も一定の支援を可能とする (4) 65歳に至るまで相当の長期間にわたり障害福祉サービスを利用してきた低所得の高齢障害者が引き続き障害福祉サービスに相当する介護保険サービスを利用する場合に、障害者の所得の状況や障害の程度等の事情を勘案し、当該介護保険サービスの利用者負担を障害福祉制度により軽減(償還)できる仕組みを設ける 	
2. 障害児支援のニーズの多様化へのきめ細やかな対応 <ol style="list-style-type: none"> (1) 重度の障害等により外出が著しく困難な障害児に対し、居室を訪問して発達支援を提供するサービスを新設する (2) 保育所等の障害児に発達支援を提供する保育所等訪問支援について、乳児院・児童養護施設の障害児に対象を拡大する (3) 医療的ケアを要する障害児が適切な支援を受けられるよう、自治体において保健・医療・福祉等の連携促進に努めるものとする (4) 障害児のサービスに係る提供体制の計画的な構築を推進するため、自治体において障害児福祉計画を策定するものとする 	
3. サービスの質の確保・向上に向けた環境整備 <ol style="list-style-type: none"> (1) 補装具費について、成長に伴い短期間で取り替える必要のある障害児の場合等に貸与の活用も可能とする (2) 都道府県がサービス事業所の事業内容等の情報を公表する制度を設けるとともに、自治体の事務の効率化を図るため、所要の規定を整備する 	
施行期日	
平成30年4月1日(2.(3))については公布の日(平成28年6月3日)	
1	

終わりに

筋ジストロフィー患者の医療は大きく変化し、生命も大きく延長されている。今後も疾患の治療研究の推進はもとより、長らえた生命（時間）を輝いた時間とできるよう福祉職である私たちの役割も重要であると自覚しなければならない。

また、筋ジストロフィー、重症心身障害、難病の方々ととりまく制度、環境は医療、福祉ともに複雑に絡み合っており、制度を含めた周りの環境と患者本人、家族をコーディネートする専門職の役割が重要性を増していると感じる。

参考

- 1) 「国立療養所における重心・筋ジス病棟のあゆみ」, 近藤文夫 (1993)
- 2) 「筋ジストロフィーの医療と福祉 これまでの発展とこれからの課題」, 尾方克久
- 3) 創立 40 周年記念誌「あしたを信じて」, 日本筋ジストロフィー協会
- 4) 創立 50 周年記念誌, 国立療養所東埼玉病院
- 5) これならわかる障害者総合支援法, 翔泳社
- 6) 補装具費支給事務ガイドブック, 公益財団法人テクノエイド協会
- 7) 補装具費支給制度の概要
<http://www.mhlw.go.jp/bunya/shougaihoken/yogu/gaiyo.html> 厚生労働省
- 8) 日常生活用具給付等事業の概要
<http://www.mhlw.go.jp/bunya/shougaihoken/yogu/seikatsu.html> 厚生労働省
- 9) 障害者の日常生活及び社会生活を総合的に支援するための法律及び児童福祉法の一部を改正する法律案（概要）
<http://www.mhlw.go.jp/topics/bukyoku/soumu/houritu/dl/190-21.pdf> 厚生労働省

筋ジス児への教育支援～自主性・主体性を育む取組～

埼玉県立川口特別支援学校 教頭

伊藤 泰二

はじめに

ノーマライゼーション理念の思潮から30年、現在では、それをさらに発展させる意味を込めた“共生社会の形成に向けたインクルーシブ教育システムの構築”が求められている。このような時代の変遷の中、学校では、障害のある子どもたちの自立と社会参加を見据えて、その時点で教育的ニーズに最も的確に応える指導・支援を提供できるよう試行錯誤し取り組んできた。

私が最初に蓮田養護学校に勤務した頃は、病弱児は、長期入院に伴う経験不足や社会性の未熟さがどうしても問題視されがちであった。とは言え、入院という制約の中では、ほとんどが学校と病院との往復であり、社会との関わりが持ちにくい状況にある。そのうえ、狭い人間関係の中での生活ということで、障害のない生徒と同じような社会経験を培うことは難しい。このことは、卒業後も継続療養を必要とする生徒たちにとっては、一層深刻な問題となっていた。

また、筋ジス児のような進行性の疾患を持った生徒にとっては、上記の要因の他に、病気の進行による機能低下が人格的な面でも多大な影響を与えることも事実である。こうした背景のなか、当時高等部では、日々の教育実践の中で、“主体的に生きる力”を念頭に教育活動全般にわたり展開していた。

具体的には、養護・訓練（現在の自立活動（*1））では、「自己実現」能力や「コミュニケーション」能力に焦点を当てた実践やパソコンを活用した情報発信能力の育成など、また、対外的な活動として、地域とのつながりを求め、地域が主催する諸行事にも積極的に参加し、可能な限り社会との接点を持つ機会・場をもった。

制度や環境等、社会状況は変わっても、子どもたちの自己実現に向けた実践は継承されている。以下、QOLの向上に向けた学校開放講座の取組及び昨年の自立活動等の実践を報告する。

I 埼玉県立蓮田特別支援学校について

埼玉県立蓮田特別支援学校は、1977年（昭和52年）に病弱養護学校として開校し、創立40年目を迎える。入院児童生徒の減少や県立肢体不自由特別支援学校の過密解消を受け、2012年度（平成24年）、病弱教育部門に肢体不自由教育部門を加えた県下初の併置校として新たにスタートした。

児童生徒は、隣接する独立行政法人国立病院機構東埼玉病院に入院又は通院する児童生徒（病弱教育部門）および、県東南部の3市1町の学区から通学する児童生徒（肢体不自由教育部門）が在籍している。在籍児童生徒数は、平成28年4月1日現在、106名（病弱16名、肢体不自由90名）で、年々、肢体不自由の児童生徒の増加傾向が見られる。筋ジストロフィー（筋疾患含む）の児童生徒は、病弱教育部門の中学部5名、高等部7名、肢体不自由教育部門の小学部3名（在宅訪問教育1名）、計15名在籍している。両教育部門とも、類型I～IVの教育課程を編成（*2）して教育を行っている。

また、隣接する独立行政法人国立病院機構東埼玉病院や家庭へ教員を派遣する訪問教育（*3）も実施している。

II 学校開放講座について

1 学校開放講座の経緯

学校卒業後、引き続き療養生活を送る生徒にとっては、社会との接点が少なくなってしまうこと。また、少しでも充実した日々が送れるようにという関係者の願いから、本校の教員が講師になって開放講座を開講してきた経緯がある。講座の内容などに少しずつ変化があったものの、連綿と本校の教員の専門性を生かしながら継続療養の卒業生等のQOL向上に向けて貢献している。

- ・昭和55年 本校職員のボランティア活動としてスタートした。
- ・昭和56年 埼玉県の学校開放講座に位置づけ、多くの職員の協力のもとに講座内容の充実推進をしながら行われていた。

平成11年までの18年間で、講座数が延11講座、受講生が延73名となる。

- ・平成11年 地域の人的資源活用を目的に、病院と連携し、「ボランティア講座」を開

講する。近隣市町の県民 28 名が参加（卒業生の実態、障がいの理解、ニーズ等、ボランティア養成向けの講座を実施した）

開放講座（絵画、パソコン、音楽、陶芸、歴史、手工芸等）を開講した。

- ・平成 12 年 地域のボランティアを導入し、開放講座を実施（平成 15 年まで）。
- ・平成 14 年 学校 5 日制完全実施。異動された先生方の協力も得ながら実施（平成 23 年まで）。現在に至る。

* 重心病棟では、開放講座とは別に、病院スタッフ（指導員、保母、看護師）、教員、保護者らで、∞（はち）の会を組織し余暇活動に取り組んだ時期があった。また、未就学の方が参加されていた時期もあった。

* 実施日は、土曜日の放課後→水曜日の放課後（療育の時間）や、学校 5 日制後は土曜日の午前へと移行した。

2 学校開放講座の内容等について（H25 年度）

① ねらい

- ・卒業生の QOL の向上を図る。
- ・本校の教育活動を広く理解していただく機会、場とする。

② 対象者

- ・本校卒業生等

③ 参加条件

- ・主治医から参加許可を受けた方

④ 回数

- ・年 8 回

⑤ 講座内容

- ・3 講座

美術：陶芸制作、七宝焼き制作、貼り絵制作など

音楽：歌唱、音楽鑑賞、楽器演奏など

写真：デジタルカメラを使っでの撮影、写真撮影の方法・編集など



美術講座



音楽講座



写真講座

Ⅲ 昨年度の実践報告

1 自立活動の取組

「ブラインドウォーク」を通して～コミュニケーションについて～

(1) 生徒の実態と課題

今回紹介する学級は中学部類型Ⅰ及びⅡの教育課程を履修する、1年生2名、2年生2名、3年生1名の計5名での学級編制である。そのうち、病弱教育部門の生徒が2名（筋ジストロフィー）、肢体不自由教育部門の生徒が3名である。病弱教育部門と肢体不自由教育部門の併置校になったことで、今まで難しかった集団での活動の時間が確保できるようになった。生徒の実態として健康面では、運動の際などに疲れすぎないように配慮や、興奮した時に

発作になりやすく注意が必要な生徒がいる。認知面では、空間における自分とものとの位置関係を理解することに困難が見られたり、視覚や聴覚を通してとらえた情報を適切に理解したりすることが難しい生徒がいる。コミュニケーション面では、「話す」「聞く」というやり取りをすることができるが、一方的になってしまう生徒が多く、円滑なコミュニケーションが取れていないことがある。また、言葉の理解に困難はないが、話し言葉が不明瞭であったり、不安や自信のなさから、自分の意思を伝えるのに時間がかかったりする生徒もおり、コミュニケーション面の課題が多く見られる。

本学級では、よりよい人間関係を形成して欲しいと考え、「話す・聞く・考える」、「友だちや他者とのかかわり」に重点を置き、学部集会などの行事の企画・運営や社会体験学習や文化祭などの大きな行事や活動を通して、コミュニケーション能力の育成を行っている。各生徒それぞれに課題はあるが、教員や友だちの話を聞き、自分の意見や考えを述べながら主体的に活動に取り組むことができるように指導・支援を行っている。

(2) 授業のねらいや配慮点について

生徒の実態から、心理的な面で緊張してしまい声が出にくかったり、病気が進行し、自信をなくし、自分の意見を表現することに消極的になりうまく言えなかったり、伝えたりすることができないなどコミュニケーション面に課題が多く見られることが分かった。良好な人間関係を築きながら、自己を表現できる手段を広げ相互的なコミュニケーションが取れるようになって欲しいと考え、授業を計画した。

① 教科領域名

自立活動「ブラインドウォーク」(全10時間)

② 題材について

本授業で行った「ブラインドウォーク」とは、二人一組のペアになり、一人は目隠しをし、指示役が目隠し役に対して指示を出し、その指示を聞きながら目隠し役が障害物のあるコースをスタートからゴールまで無事に辿り着くことができれば成功というものである。

ブラインドウォークの目的は2つあり、「目隠し役に対して、的確な指示の出し方について

て考える」、「目隠し役は相手の指示を聞き理解して行動する」ということである。

③ 本題材に関する生徒の実態

指示の出し方については、「右」「左」など短い言葉だけで指示を出すことが多かったり、「もう少し右に行ってください」など具体的に指示を出すことができるが、自信がなく声が小さくなり、伝わりにくいことがある生徒、相手の立場になって考えることが難しく、「あっち」や「ピアノの方です」など目隠し役に対して分かりにくい指示を出したり、焦ってしまい言葉が不明瞭になってしまう生徒がいる。

周囲の状況把握については、障害物について把握することはできているが相手に伝えることができない、空間における「自分」と「もの」との位置関係や視覚や聴覚を通してとらえた情報を適切に理解することが難しい生徒もいる。

指示理解については、ほとんどの生徒は相手の指示を聞いて行動することができるが、時々、「左右」が分からなくなることがあったり、身体の動きの不自由さから思うように動くことができなかつたりする生徒がいる。

④ 学習目標

【指示役】

ア 相手の立場や気持ちになって指示することができる。

イ 周囲の状況をしっかり把握することができる。

【目隠し役】

ア 相手の指示を聞き理解して、行動することができる。

イ 不安なことや、分からないことなどがある時は、指示役に聞き確認してから行動することができる。

⑤ 指導するにあたって

双方向的なコミュニケーションをとる際に、相手の立場や気持ち、その場の状況をしっかり考えて、発言・行動できる力が大切なのではないかと考え、本題材での指導においては、それぞれの生徒に必要とされるコミュニケーション能力「相手の立場や気持ちになって指示することができる」、「周囲の状況をしっかり把握することができる」ということを大切にして、指導・支援していきたいと考えた。

本活動を通して、「相手の立場や気持ちになって指示することができる」ということについては、相手の立場や気持ちを理解して、さまざまな状況や場面に応じた適切な言動をとることができるようになって欲しいと考えている。

「周囲の状況をしっかり把握することができる」ということについては、視覚や聴覚を有効に活用し、周囲の状況を把握したり、環境と自己との関係を理解したりして、的確に判断し行動できるようになって欲しいと考える。

状況を認知するためには、五感を通して得られる情報を基に「記憶」「思考」「判断」「決定」「推理」「イメージの形成」ができる力が必要になってくる。

自分の姿勢や位置と対象の位置関係を意識させ、言葉と結び付けながら「前後」「左右」などの空間に関する概念の形成を図ることができるように行った。

また、各生徒が目標を達成することができるように、生徒のペアリングを考えたり、実態に応じて障害物のコースを変更したりしながら行った。また、よりの確な指示を出すことができるように、障害物（カラーコーン）に番号をつけたり、活動後にはしっかり振り返りの時間を取ったりした。目隠しをとしての活動になるため、安全には十分配慮して行った。



(4) 活動を通しての生徒の変容

計10時間活動を行ったが、回数を重ねるごとに相手に伝わりやすい具体的な指示を出すことができるようになってきた。

最初のころは、目隠し役の生徒に対して「右に進んでください」、「後ろに下がってください」など指示を出すことはできていたが、相手の気持ちに寄り添った具体的な指示を出すこ

とは難しかった。しかし、回数を重ねていくうちに、「このまま前に進んでしまうと障害物にぶつかってしまうので右に3歩進んでください」、など、相手に状況を正確に伝えるためにはどうすればいいのか考えることができるようになってきた。また、実際に目隠し役を経験した時のことを思い出しながら「不安だと思うから優しく言葉をかけてあげよう」「大丈夫だよ!安心して!」など、相手の気持ちを考えて行動することもできるようになってきた。

自立活動の授業以外でも本活動を通して学んだことを活かして行動することができるようになってきた。今まで物事を依頼する時に「〇〇してください」だったのが「〇〇が△△なので□□してください」など、誰にでも分かるように説明をすることができるようになってきたり、相手の気持ちを理解するのが難しかった生徒が、友だちが困っている時に「今、大変そうだから手伝ってあげる」など相手の気持ちを考えて行動したりできるようになってきた。また、学級活動での話し合いでは、係り活動や学校行事などについてお互いのことを考えながら建設的に話し合うことができ、以前より協調性が見られる場面が増えてきた。

集団での活動を通して、「何が悪かったのか」、「どうすれば良かったのか」、「今どんな気持ちだったのかな」など、全員で話し合いながら考えていくことで、「こうすればいいんだ!」と正解を見つけることができ自信を持って行動する力を身につけることができたと考える。

・相手の気持ちに寄り添った具体的な指示を出すことができるようになってきた。



スタート前にコースを説明



安心できるような言葉かけ

・相手に状況を分かりやすく伝えながら指示を出せるようになってきた。



このまま前に進んでしまうと障害物にぶつかってしまうので左に3歩進んでください

(5) 今後の課題

学校卒業後の生活を考えると、人との関わりや活動の幅をさらに広げていく必要がある。生徒がいろいろな活動を通して得た経験をしっかり活かすことができるようになるには、「自信」をつけさせてあげることが大切であると考え、段階を踏みながら指導・支援していく。筋ジストロフィーの生徒と肢体不自由の生徒が、10年後20年後も、今と同じように一緒

に社会で活動することができるのだろうかと考えると、同じように活動することは難しいと思われる。進行が進むにつれて、今までできていたことができなくなり、「そんなことができるわけがない」、「どうせ何をやったって…」と考えるようになることもある。

学校での指導・支援に当たっては、できなくなった時に「どんなことだったらできるだろう」、「どんな工夫ができるだろう」という発想に導くことが大切であると考えます。また、筋ジストロフィーの生徒は、病気の進行に伴い、身体面や健康面等において、いろいろな制約を受け他者に依存せざるを得ない現状もある。支援されるだけでは、依頼心が強くなり主体的に動くことが少なくなったりすることがあるので、生徒には自分でできることは自分でやり、必要な支援については、生徒から支援者に依頼できるようにしていく。卒業後社会に出てから、自分がしたいことを実行するためには支援者の力はなくてはならないことも多くなる。そのためには自分の意思を的確に支援者に伝える力がとても大切になる。自分が考えて実行したことが成功することで、生徒は達成感を味わい、自信へとつながり、次の活動への原動力となると考える。

生徒にとって友だちとのコミュニケーションは、成長過程において、とても大切なものである。本人の気持ちを受けとめつつ、友だちとかかわれるように本人や周囲の友だちに対して支援していく必要がある。様々な経験を通して、生徒の能力や興味・関心を引き出し、外へと向かう意欲やたくましさを、育てていけるようにしていきたいと考えている。

また、生徒が「本当に楽しいと思えること」、「生き甲斐となること」を在学中から見出せるように、生徒に寄り添い支援していくことが大切である。自分が夢中になれることや成就感を得ることは、本人の生活の質を高めることにつながる。それは自分だけの趣味的な活動である場合や他者のためにする活動である場合もあると思うが、どのような活動でも、生徒が「自己肯定感」を感じる活動を、一緒に見つけていくことも大切であると考え、実践している。

2 総合的な学習の取組

(1) 社会体験学習を通して

①目的

「総合的な学習（社会体験学習）」を題材に、「自分達で課題を見つけ情報を収集・整理し、友達と話し合い問題の解決を図る」「体験学習の成果から達成感や自信を持ち、自分の良さや可能性に気づき自分の将来について考えていくことができる」ということを目標に取り組んだ。

②活動内容の観点

まず、「生徒が社会体験学習を行う上で、苦勞しそうなこと」についての検討を行い、次の6点を課題設定、活動内容の参考とした。

ア：場面に応じたコミュニケーションがとれる。

イ：環境を把握して安全に移動する。

ウ：見通しを持った行動ができる。

エ：体調管理ができる。

オ：興味、関心、経験の幅を広げる。

カ：TPOを想定した準備ができる。

上記を観点に、生徒自らが困難に向き合い、生徒同士で考えながら乗り越えていくことを活動の主眼とし、「見る→調べる→話し合う→やってみる→振り返る→もう一度挑戦する」という日々の授業の積み重ねを最大限に活かしながら社会体験学習を計画した。

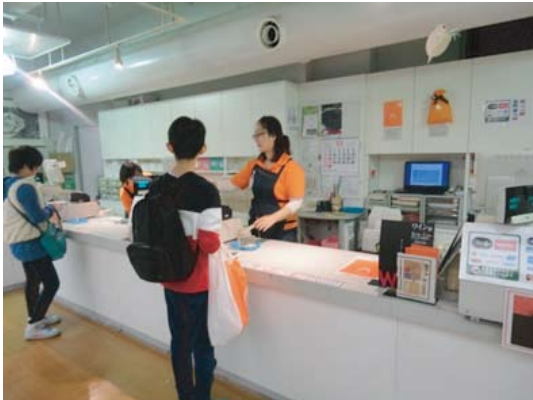
③支援内容

- ・生徒自身によるチェックシートを作成し、生徒一人一人に今、できることを自分自身で分析する機会を設定した。（資料1）
- ・社会体験学習の事前事後の意識調査を行い、生徒自身が自分の変化に気づき、成果と課題の整理、振り返りの機会を設定した。（資料2）

④成果

- ・事前に生徒が想定したこととは、違う場面も起こったが、生徒同士による言葉かけや教員からの最小限度のアドバイスで一つずつ課題に取り組み対応できた。

- ・生徒同士が、課題について評価・反省を繰り返し行い積み重ねていくことで自主性や主体性が芽生えてきた。
- ・公共交通機関を利用して、一人で買い物に行ったり外出したりすることができるようになるなど、豊かな生活力を身につけることができた。



食事の注文



電車の乗降

資料 1

中学部類型Ⅱ 社会体験学習in上野 事前事後の意識調査

	事前の自己意識	事後の自己評価	実際に行事後に気づいた成果と課題	
できない	・小遣い持ち入れ	・駅員へのお礼	・駅員へのお礼	課題
	・量やアレルギー対応について	・悪い空気プレーキバッテリーチェック	・補聴器チェック	
	・撮影者へのお願い（OOと一緒に写真を撮る等）	・入店の挨拶	・悪い空気プレーキバッテリーチェック	
	・周りの人への影響等状況判断	・店員への挨拶及指示（呼びも含む）	・店員への挨拶及指示（呼びも含む）	
	・カメラの出し入れ	・お礼	・お礼	
	・表示上り・下りの確認	・駅員へのお礼	・駅員へのお礼	
	・雨天対応前日確認（傘をさす、雨具を替える等）	・雨天対応前日確認（傘をさす、雨具を替える等）	・マナー	
	・入店の挨拶	・声の大きさ	・お礼	
	・声の大きさ	・お礼	・待機場所の安全面の確認	
	・仮りに必要なものの準備（管理 薬等）	・周りの人への影響等状況判断	・しおり、地図等持ち帰り自分で用意	
	・悪い空気プレーキバッテリーチェック	・カメラの出し入れ	・ゆっくり歩く	
	・しおり、地図等持ち帰り自分で用意	・補聴器チェック	・入店の挨拶	
	・ゆっくり歩く	・しおり、地図等持ち帰り自分で用意	・お金の出し入れ	
	・構内歩道上の移動	・ゆっくり歩く	・黄色い線の確認	
	・表示内容・会場の確認	・小遣い持ち入れ	・情報収集（案内放送を聞いている）	
	・店員への挨拶及指示（呼びも含む）	・マナー	・駅員の支援への確認	
	・お礼	・待機場所の安全面の確認	・雨天対応前日確認（傘をさす、雨具を替える等）	
	・法文通りの点の確認	・仮りに必要なものの準備（管理 薬等）	・構内歩道上の移動	
	・お礼	・構内歩道上の移動	・声の大きさ	
	・撮影者へのお礼	・撮影者へのお願い（OOと一緒に写真を撮る等）	・撮影者へのお礼	
・駅員へのお礼	・撮影者へのお礼	・表示内容・会場の確認		
・切符の保管	・お金の出し入れ	・切符の保管		
・お金の出し入れ	・表示上り・下りの確認	・周りの人への影響等状況判断		
・駅員へのお礼	・量やアレルギー対応について	・カメラの出し入れ		
・通過駅と始発駅の確認	・表示内容・会場の確認	・通過駅と始発駅の確認		
・待機場所の安全面の確認	・切符の保管	・仮りに必要なものの準備（管理 薬等）		
・マナー	・法文通りの点の確認	・法文通りの点の確認		
・駅員の支援への確認	・駅員の支援への確認	・小遣い持ち入れ		
・補聴器チェック	・黄色い線の確認	・撮影者へのお願い（OOと一緒に写真を撮る等）		
・情報収集（案内放送を聞いている）	・通過駅と始発駅の確認	・表示上り・下りの確認		
・黄色い線の確認	・情報収集（案内放送を聞いている）	・量やアレルギー対応について		
できる			成果	

資料 2

第 2 回（上野駅）社会体験学習チェック

氏名

	項目	備考	○ △ ×
移動	準備	・車いす空気ブレーキバッテリーチェック	
		・補装具チェック	
		・しおり、地図等持ち物自分で用意	
		・個々に必要なものの準備&管理（薬等）	
	雨天対応	・雨天対応前日確認（傘をさす、雨具を着る等） ・ゆっくり歩く	
	横断歩道	・横断歩道上の移動	
活動	食事を注文する	・入店の挨拶	
		・表示（内容・金額）の確認	
		・量やアレルギー対応について	
		・声の大きさ	
		・店員への的確な指示（呼ぶも含む）	
		・お礼	
	食事をする	・小遣い帳記入	
		・注文通りの品の確認	
		・お礼	
	記念写真を撮る	・撮影者へのお願い（○○と一緒に写すも含む）	
		・周りの人への影響等状況判断	
		・カメラの出し入れ	
・撮影者へのお礼			
電車	目的地までの切符を買う	・お金の出し入れ	
		・切符の保管	
		・表示（上り・下り）の確認	
		・駅員へのお礼	
	電車内での過ごし方	・マナー	
		・通過駅&降車駅の確認	
		・情報収集（車内放送を聴いている）	
	改札からホームまでの移動・待機	・駅員の支持への理解	
		・黄色い線の確認	
		・待機場所の安全面の理解	
		・駅員へのお礼	

○：できた △：もう少し ×：できなかった

3 おわりに

2007年（平成19年）の学校教育法改正に伴い、特殊教育から特別支援教育の転換がなされ、障害のある子どもの概念が広がり、一人一人に即した教育がより強調される時代となった。

学校においては、特別支援教育は場から機能への転換を図り、障害のある子どもに対する柔軟な教育が一層求められている。

私は、ICFの観点でもある、子どもを取り巻く関係機関等との連携・協力を推進していくことではじめて目標が達成されると考える。

今後も、子どもたちの自立（自己実現）に向け、“不易と流行”（「時代を超えて変わらない価値のあるもの」（不易）、「時代の変化とともに変えていく必要があるもの」（流行））を吟味しながら、互いに連携・協力の輪を広めていきましょう。

注釈

- * 1 自立活動： 学校における自立活動の指導は、障害による学習上又は生活上の困難を改善・克服し、自立し社会参加する資質を養うため、学校の教育活動全体を通じて適切に行うもの。

自立し社会参加する資質とは、児童生徒がそれぞれの障害の状態や発達の段階等に応じて、主体的に自己の力を可能な限り発揮し「よりよく生きていこうとすること」、また、「社会、経済、文化の分野の活動に参加すること」ができるようにする資質を意味する。

- * 2 類型Ⅰ： 小学校・中学校・高等学校の各教科を中心とした教育課程
 類型Ⅱ： 小学校・中学校・高等学校の下学年（下学部）の各教科を中心とした教育課程
 類型Ⅲ： 知的障害者である児童生徒に対する教育を行う特別支援学校の各教科を中心とした教育課程
 類型Ⅳ： 自立活動を主として指導する教育課程

* 3 訪問教育の教育課程

健康状態や医療的な配慮のほか、様々な事情により通学が困難なため、児童生徒の自宅や病院内を教員が訪問し、授業を実施する「訪問教育」という指導形態のこと。

訪問教育による学習では、ア．在宅訪問教育、イ．施設等訪問教育、ウ．病气療養児訪問教育という学習の形態がある。

難病患者在宅療養支援ホットライン

筋萎縮性側索硬化症、パーキンソン病、脊髄小脳変性症、多系統萎縮症などの難病患者さまの家族及び入院を受け入れている医療機関や、在宅療養を支える医療機関、訪問看護ステーション、居宅サービス事業所から、在宅療養に関する相談を FAX でお受けしております（FAX の様式は次頁に掲載）。

埼玉県難病患者在宅療養支援ホットライン

送付日 平成 年 月 日

送付先	国立病院機構東埼玉病院内 難病患者在宅療養支援担当	FAX番号	048(768)2305		
送信機関名		送信者名			
FAX番号		所属職種	医師 看護師 MSW		
電話番号		(該当職種に○)	その他()		
患者プロフィール					
病名		年齢	歳	性別	男 女
支援依頼内容					
受付番号	受付日	返信日	備考		
No.	平成 年 月 日	平成 年 月 日			

埼玉県難病医療連絡協議会事業
難病患者支援マニュアル 12
新たな指定難病 筋ジストロフィー

2017年3月

発行 独立行政法人国立病院機構東埼玉病院内
埼玉県難病医療連絡協議会事務局
〒349-0196
埼玉県蓮田市黒浜 4147
TEL/FAX 048-768-2305
<http://www.hosp.go.jp/~esaitama/>

印刷 有限会社新星社
